347

FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

Année 1906 N°

THÈSE

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

Présentée et soutenue le Mercredi 4 Juillet 1906, à 1 heure

PAR

Paul PROVOTELLE

Ancien interne des Asiles d'aliénés de la Seine-Inférieure

DE

L'IDIOTIE AMAUROTIQUE FAMILIALE

(Maladie de Warren Tay-Sachs)

ETUDE MONOGRAPHIQUE

Président : M. BRISSAUD, *Professeur.*

Juges : MM. LANDOUZY, *Professeur.*
CLAUDE, *Agrégé.*
LABBÉ (Marcel), *Agrégé.*

Le Candidat répondra aux questions qui lui seront faites sur les diverses parties de l'enseignement médical

---

PARIS

LIBRAIRIE MÉDICALE ET SCIENTIFIQUE

JULES ROUSSET

1, RUE CASIMIR-DELAVIGNE ET 12, RUE MONSIEUR-LE-PRINCE

(anciennement 36, rue Serpente.)

1906

FACULTÉ DE MEDECINE DE PARIS

Doyen	M. DEBOVE.
Professeurs	MM
Anatomie	POIRIER.
Physiologie	Ch. RICHET.
Physique médicale	GARIEL.
Chimie organique et chimie minérale	GAUTIER.
Histoire naturelle médicale	BLANCHARD.
Pathologie et thérapeutique générales	BOUCHARD
Pathologie médicale	HUTINEL
	BRISSAUD
Pathologie chirurgicale	LANNELONGUE.
Anatomie pathologique	CORNIL.
Histologie	Mathias DUVAL.
Opérations et appareils	SEGOND.
Pharmacologie et matière médicale	POUCHET
Thérapeutique	GILBERT
Hygiène	CHANTEMESSE.
Médecine légale	BROUARDEL.
Histoire de la médecine et de la chirurgie	DEJERINE.
Pathologie expérimentale et comparée	ROGER.
Clinique médicale	HAYEM
	DIEULAFOY.
	DEBOVE
	LANDOUZY.
Maladies des Enfants	GRANCHER
Clinique de pathol. mentale et des malad. de l'encéphale	JOFFROY
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	GAUCHER
Clinique des maladies du système nerveux	RAYMOND.
Clinique chirurgicale	LE DENTU
	TERRIER
	BERGER
	RECLUS.
Clinique ophtalmologique	DE LAPERSONNE
Clinique des maladies des voies urinaires	GUYON
Clinique d'accouchements	PINARD.
	BUDIN
Clinique gynécologique	POZZI.
Clinique chirurgicale infantile	KIRMISSON
Clinique thérapeutique	Albert ROBIN.

Agrégés en exercice.

MM	MM	MM	MM
AUVRAY.	DUPRE.	LEGRY.	PROUST.
BALTHAZARD.	DUVAL.	LEGUEU.	RENON.
BRANCA.	FAURE.	LEPAGE.	RICHAUD.
BEZANÇON.	GOSSET.	MACAIGNE.	RIEFFEL (chef des Travaux anatomiques).
BRINDEAU.	GOUGET.	MAILLARD.	TEISSIER.
BROCA André.	GUIART.	MARION.	THIROLOIX.
CARNOT.	JEANSELME.	MAUCLAIRE.	VAQUEZ.
CLAUDE.	LABBE.	MERY.	WALLICH.
CUNEO.	LANGLOIS.	MORESTIN.	
DEMELIN.	LAUNOIS.	POTOCKI.	
DEGREZ.			

Par délibération en date du 8 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions emises dans les dissertations qui lui seront presentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A LA MÉMOIRE DE MON GRAND-PÈRE

M. FOÜAN, CONSEILLER A LA COUR D'APPEL DE ROUEN

A LA MÉMOIRE DE MON EXCELLENT PÈRE

MONSIEUR PROVOTELLE

Ancien élève de l'École normale supérieure,
Professeur-Agrégé des Lettres, Agrégé de grammaire,
Proviseur au Lycée de Mont-de-Marsan (1890)

A LA MÉMOIRE DE MA GRAND'MÈRE

A MA MÈRE

Que pourrais-je dire qui exprime ma gratitude !

A MON ONCLE

MEIS ET AMICIS

HOMMAGE RESPECTUEUX A LA MÉMOIRE

DE MON PARRAIN

M. LE DUC V. DE BROGLIE

Membre de l'Académie française,
Ancien président du Conseil des Ministres

A MON PRÉSIDENT DE THÈSE

M. LE PROFESSEUR BRISSAUD

Médecin des hôpitaux

Membre de l'Académie de Médecine

Chevalier de la Légion d'honneur

AVANT-PROPOS

Au moment de terminer nos études médicales, nous tenons à offrir ici l'hommage de notre gratitude à tous ceux qui, par leur bienveillance et leur direction éclairée, nous ont encouragé et ont facilité notre tâche.

Notre reconnaissance s'adresse plus particulièrement à nos maîtres des hôpitaux de Rouen, de Paris et des asiles de la Seine-Inférieure.

A M. le docteur Cauchois, chirurgien honoraire des hôpitaux de Rouen et M. le docteur Jeanne, professeur suppléant à l'école de médecine, qui nous ont, les premiers donné de précieux conseils que notre gratitude n'est pas près d'oublier.

A M. le professeur Fr. Hüe, chirurgien des hôpitaux, dans le service duquel nous avons passé une année excellente auprès d'un chef aussi sympathique.

A MM. les professeurs Tinel et Bataille qui nous ont enseigné la dure science de l'anatomie.

A M. le professeur Pennetier, directeur du Muséum, qui savait si bien nous présenter la physiologie sous les allures d'une science aimable.

A M. le professeur Brunon, directeur de l'École, auprès

duquel nous avons toujours trouvé un appui bienveillant.

A MM. les professeurs Ollivier et Cerné, dont les leçons de clinique médicale et chirurgicale ont élevé tant de futurs praticiens.

A M. le docteur Nicolle, dont nous avons eu le bonheur de suivre les savantes leçons de bactériologie qui groupaient alors autour de lui un cercle d'auditeurs étrangers, et dans le service duquel nous sommes resté un trop court laps de temps auprès d'un maître aussi éminent.

A M. le professeur Martin, qui nous a appris nos accouchements.

A M. le docteur Didier, médecin légiste, dans le service duquel nous avons eu l'honneur de faire les fonctions d'interne.

Ce sera à nos chefs de l'Asile de Quatre-Mares que que s'adressera plus particulièrement notre gratitude, à M. le Directeur-docteur Lallemant, médecin-chef de Quatre-Mares, et à M. le docteur Thibaud, médecin-adjoint, pour la bienveillance qu'ils nous ont toujours témoignée : les trois années pratiques de clinique mentale que nous avons passées avec eux seront toujours chères à notre mémoire. Nous nous en voudrions de ne pas adresser un souvenir respectueux à MM. les Directeurs-docteurs Giraud (de Saint-Yon), Trenel (de Moisselles), Hamel (d'Auxerre), docteurs Pochon et Brunet (de Saint-Yon), Dide (de Rennes).

Pendant notre séjour à Paris, nous avons eu l'honneur d'être accueillis avec bienveillance par M. le professeur Déjerine (Salpêtrière) et M. le docteur Bonnaire, professeur agrégé, accoucheur à Lariboisière. Nous avons recueilli

dans ces services les fruits d'un précieux enseignement pour lequel nous sommes heureux d'exprimer ici toute notre reconnaissance.

Nos sentiments de gratitude ne seraient pas complets si nous oubliions quelqu'un qui nous aida de ses conseils et de sa bibliothèque au commencement de nos études médicales, je veux parler de M. le docteur Cotoni (d'Oissel).

L'amitié m'oblige également à remercier mon ami excellent Schmiergeld, externe des hôpitaux, qui a bien voulu, par sa connaissance des langues étrangères, nous aider dans notre tache de traducteur.

Que M. le professeur Brissaud veuille bien agréer l'assurance de notre respectueuse reconnaissance pour le grand honneur qu'il nous a fait en acceptant la présidence de cette thèse.

INTRODUCTION ET HISTORIQUE

Si j'ai présenté cette thèse avec la mention « étude monographique », c'est que malheureusement elle n'apporte aucun fait nouveau à la curieuse affection décrite par Sachs. D'abord aucun cas d'idiotie amaurotique n'a encore été publié en France, aucun travail n'a même paru à ce sujet dans les revues françaises, à part une analyse d'un article de Sachs, et quelques mots que Bourneville y a consacrés dans ses *Archives de neurologie*. Les traités des maladies de l'enfance, les traités des maladies nerveuses et mentales consacrent à peine à cette forme d'idiotie un court et succinct exposé. Les revues étrangères, au contraire, possèdent à ce sujet une riche littérature où j'ai puisé sans compter.

Pour ma part, j'ai cherché dans les consultations d'enfants et de nourrissons : j'ai vu bien des cas d'encéphalites, des idiots aveugles, des tumeurs cérébrales, des Little, des atrophies cérébrales ; un certain nombre réalisaient parfois une partie du syndrôme de l'idiotie de Sachs, mais la marche était différente, les symptômes caractéristiques manquaient.

(1) *Semaine médicale*. Ludlow, mai 1896, p. 206.

Quant aux services d'idiots, dans les asiles, il n'était guère possible *a priori* d'y songer. Ces services ne renferment en effet que des enfants d'un âge déjà plus avancé, alors que l'idiotie amaurotique atteint de tout jeunes enfants qui n'offrent encore aucun danger dans le milieu familial, et qui sont voués du reste, pour une date prochaine, à une évolution fatale.

J'ai donc cru intéressant — tout en n'apportant pas d'observation personnelle — de combler par ce travail, qui n'a aucune prétention, une petite lacune dans la littérature médicale française. J'ai réuni tous les documents que j'ai pu trouver dans les littératures américaine, anglaise, allemande, russe, austro-hongroise, et j'ai essayé de présenter un tableau aussi complet que possible. Aucune, ou presque aucune, de ces observations et de ces travaux n'avaient encore été publiés dans notre langue et le travail a été assez considérable. Peut-être la lecture de ces faits attirera-t-elle l'attention dans les consultations de jeunes enfants, alors que des cas ont pu jusque là passer inaperçus ?

Ce fut Warren Tay en Angleterre qui, le premier, signala en 1881, dans les *Transactions of the Opthalm. Society of the United Kingdom*, une lésion particulière du fond de l'œil dans des cas d'idiotie à caractère familial sous le nom de « *symmetrical changes in the region of the yellow-spot in each eye of an infant closely resembling those of embolism...* » Il présentait du reste cette lésion comme une rareté opthalmologique et comme d'origine congénitale. Sa description est restée classique, et

l'on considère encore actuellement que le diagnostic positif de cette affection est surtout fondé sur cet aspect caractéristique.

W. Tay en publia d'autres observations en 1884, pendant que successivement Magnus (de Breslau), Knapp, Hischberg en Allemagne, Goldzieher (de Buda-Pesth), Carter, Pooley, Wadsworth (de Boston), en Amérique, en signalaient également des cas.

Mais le mérite d'avoir précisé la description clinique et les lésions anatomiques de l'affection, à l'aide des premières autopsies, revient à Sachs, professeur à la polyclinique de New-York, qui après en avoir publié depuis 1887 plusieurs observations, lui donna en 1896, sans préjuger de la valeur de ce syndrome au point de vue de son entité nosologique, la dénomination clinique d'*idiotie amaurotique familiale* qu'il ne considérait pas : « als toxischer Natur, sondern Folge einer Entwickelungshemmung. » Ce n'était pas une maladie déterminée, mais une « leicht erkennbares besonderes Krankheitsbild. »

Depuis, cette affection a gardé le nom que lui avait donné Sachs, et en associant son nom à celui du premier observateur, on l'appelle encore aujourd'hui couramment *maladie de W. Tay-Sachs.*

Après Sachs, de nombreux auteurs publièrent des observations dans différentes littératures.

Kingdon et Russel (de Nottingham), sous le nom de « infantil cerebral dégénération », donnent de nouveaux cas avec autopsie, dans une même famille (1897).

Koller (1896), Koplick, Heiman (1897), Jacobi, Hirsch

et Holden, Peterson (1898). Patrick (1900). Schapringer et Hymanson, Cotton, Wachenheim (1902), en Amérique : Higier (1897-1902), en Russie, sous le nom « d'idiotismus familiaris paralytico-amaurotique » : Mohr (1900), Falkenheim (1) (1902), Gessner, Lange-Schutz (1903), Hirschberg (1904), en pays allemand.

Plus près de nous sont les récentes observations de Burnet (Anglet., 1905), Eliasberg (de Riga). Spiller, Mac Kee, Schumway et Buchanan (Amériq.), Spielmeyer (Allem.). Mais celui qui a précisé des lésions histologiques de l'idiotie amaurotique est surtout Schaffer (de Buda-Pesth), dont nous avons mis largement à contribution les travaux sur la question. C'est cet auteur, en effet, qui a fortement mis en lumière cette affection et tenté le premier d'en donner une explication pathogénique un peu plus complète.

(1) Falkenheim dénombre ainsi les cas connus :
47 vus par des médecins, 17 cas anamnestiques ;
Amérique 24 + 6, England 9 + 2, Continent 14 + 9 (Bude P. 4. Wärschau 4. Deutschland 14, (7 + 7).
Sur 64 cas, 27 isolés et 37 dans 13 familles.

ÉTIOLOGIE

La question étiologique de l'idiotie amaurotique familiale est assez confuse. Ce qui ressort le plus clairement des cas publiés, c'est la fréquence de cette affection chez des *israëlites russes*. Higier ne voit là qu'une simple coïncidence : les cas ne seraient pas, selon lui, fréquemment observés en Pologne, chez les israëlites de cette nation. Et pourtant les deux cas publiés par lui-même semblent vouloir lui infliger un démenti dans une certaine mesure, ses observations portant sur des israëlites polonais. En somme Higier a peut-être raison, car les lésions de l'idiotie amaurotique familiale n'ont rien de si spécifique qu'elles ne puissent se rencontrer chez les enfants de toutes les races humaines. En Amérique, en Angleterre, en Allemagne néanmoins, presque toutes les observations publiées portent sur des enfants juifs. Claiborne rapporte qu'à la clinique Van der Bildt sept cas étaient en traitement en 1900, et tous étaient israëlites et Polonais.

Voici, évidemment, bien des coïncidences, qui sans permettre d'en tirer des déductions formelles permettent seulement de reconnaître la plus grande fréquence de cette affection dans la race juive et en particulier chez des émigrés russes et polonais. Ajoutons que H. Patrick, Sachs

etc... ont signalé des cas chez des enfants chrétiens ; quant aux cas d'Heveroch, l'auteur fait remarquer lui-même combien ils diffèrent du cas type et paraissent douteux, à la fois par leur symptomatologie incomplète, à la fois par la durée plus longue de l'affection. Heveroch constate du reste que sur 86 cas connus d'idiotie de Sachs, 61 sont israëlites, 7 sont chrétiens, et 17 dont la race n'a pas été déterminée.

Vogt est d'avis qu'il y a dans la race juive une prédisposition particulière aux affections nerveuses et mentales, et retrouve la preuve de cette vulnérabilité non seulement dans l'idiotie de Sachs, mais dans une série de formes de maladies juvéniles familiales comme celles décrites par Freund et Higier (diplégie cérébrale infantile).

On a cherché successivement à incriminer la syphilis, l'alcoolisme, la tuberculose, les tares névropathiques, la consanguinité, les maladies pendant la grossesse, le traumatisme pendant le premier âge, mais aucune recherche n'a donné un résultat satisfaisant.

On n'a jamais pu mettre en évidence d'une façon nette les antécédents spécifiques des géniteurs. Sachs du reste ne manque pas d'ajouter que pour sa part, s'il avait pu trouver un cas type avec *syphilis* avérée des parents, il n'aurait pas manqué, le premier, d'établir cette affection familiale comme une modalité de la syphilis héréditaire : il en a rapporté avec Robinson en 1896 un cas qui réalise en partie l'ensemble symptomatologique de l'idiotie amaurotique familiale.

Hirsch pensait qu'il faudrait interdire à la mère d'enfants atteints de cette affection l'*allaitement* au sein. Il a cherché à démontrer que dans le sang de la mère circulait probablement une toxine qui passerait dans le lait et qui serait absorbée par l'enfant à son grand détriment. Mais Higier a montré que dans certains cas où l'enfant avait été éloigné du sein maternel, l'affection n'avait pas été entravée dans sa marche. Quant à la question de retarder la circoncision rituelle, elle n'a donné aucun résultat.

La *tuberculose* des ascendants s'est montrée d'une façon trop irrégulière pour en tirer autre chose que des considérations d'ordre très général.

L'*alcoolisme*, ce fléau de bien des races, ne peut être en général imputé de causer cette forme d'idiotie. La race juive, race vaillante, vivace, intelligente, est généralement sobre. L'alcoolique est rare chez les israëlites.

On a relevé parfois des *antécédents névropathiques* (Sachs, Higier) soit indéterminés, soit des affections démentielles, des psychoses chez divers membres de la même famille, mais c'est encore là un fait inconstant.

W. Tay, Carter, Higier, Hirschberg, Falkenheim ont dans diverses observations relevé la *consanguinité* soit des parents, soit des grands-parents ; là toujours ce sont des faits isolés et inconstants, quoique certainement il y aurait peut-être plutôt à chercher quelque chose par-là. La consanguinité a-t-elle été toujours bien recherchée ? Et ne pourrait-on pas dire qu'à un degré plus ou moins éloigné, on pourrait, presque à coup sûr, retrouver quelques mariages consanguins chez les ascendants ; car quoique par elle-même la consanguinité ne soit pas nocive, elle est un

merveilleux facteur d'accumulation des tares sur les produits de ces accouplements.

Enfin Sachs avait attribué une certaine valeur à des chutes, des *traumatismes* éprouvés par la mère pendant la période de gestation.

Dans d'autres cas, on signale que la mère à l'état gravide aurait été malade, aurait présenté de violentes coliques abdominales, se serait montrée nerveuse, etc... (Hymanson, Sachs).

Enfin certains parents attribuaient l'état régressif de leurs enfants à des chutes faites par ces enfants (Koplick) dans les premiers mois de leur existence.

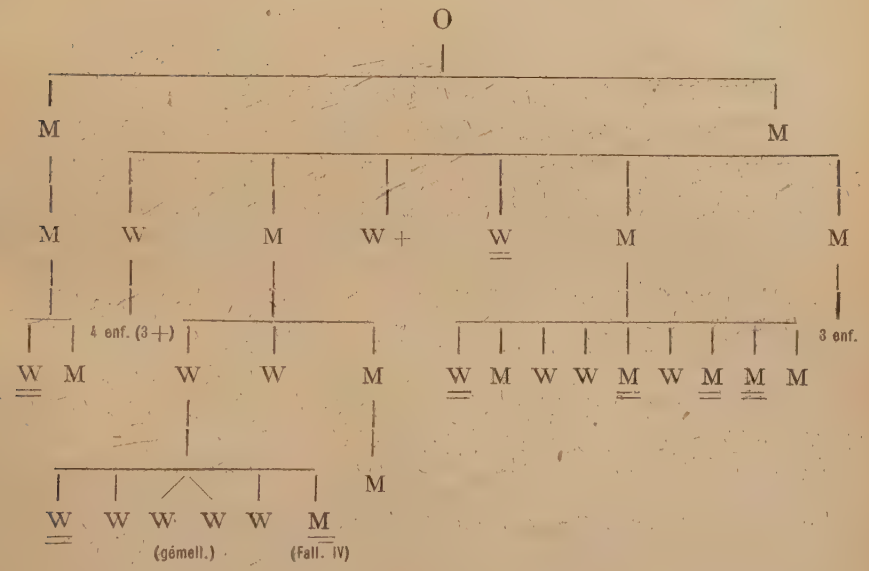
Familialité. — La familialité ressort d'une façon évidente de tous les cas publiés. Dans un grand nombre de cas, les parents eux-mêmes venaient déclarer que certains de leurs enfants avaient présenté ce processus fatal. C'est cette même expérience des parents qui les amenait pour la plupart à amener leurs petits malades au médecin. Sachs faisait déjà remarquer que les 19 observations publiées en 1896, concernaient 10 familles et que dans une famille on a relevé 4 cas. Falkenheim, en 1901, disait : sur 64 connus, 27 sont des cas isolés, 37 appartiennent à un nombre de 13 familles.

Les trois cas de W. Tay étaient trois frères. Les premiers cas de Sachs également frères et sœurs. Dans l'observation de Kingdon sur huit enfants de la même famille, on en comptait cinq atteints d'idiotie avec cécité.

Enfin, après que Koller eût décrit dans une famille deux

sœurs idiotes amaurotiques. Peterson vit une troisième sœur présenter les mêmes symptômes.

Falkenheim, à propos de son quatrième cas publié en 1901, donne une intéressante généalogie de la famille dont ce cas est tiré (1). Soit 8 cas dans cette généalogie :



Un seul cas publié, celui de Mohr, relate l'*illégitimité* à un enfant.

Sexe. — Gessner prétend qu'il n'y a aucune prédisposition de sexe. Il semblerait cependant, d'après la statisti-

(1) W, sexe féminin ; M, sexe mâle. Les lettres soulignées sont les cas d'idiotie amaurotique.

que des cas publiés, qu'il y aurait une tendance à la plus grande proportion de malades du sexe feminin :

Auteurs	Fémin.	Masc.	Indét.
W. Tay	»	4	1
Kingdon R.	1	3	»
Magnus	1	»	»
Carter	1	»	»
Wadsworth	1	»	»
Hirschberg	1	»	»
Koller	2	»	»
Sachs-Knapp	2	»	»
Sachs	3	3	»
Goldzieher	»	»	1
Koplick	1	1	»
Heiman	1	»	»
Hirsch	»	1	2
Peterson	1	»	»
Jacobi	3	»	»
Falkenheim	4	4	»
Higier	2	1	»
Cotton	1	»	»
Hymanson	»	1	»
Gessner	1	»	»
Heveroch	2	»	»
Grosz	1	»	»
Sterling	»	1	»
Kuh (S.)	1	»	»
Claiborne	1	»	»

Mülberger	1	1	»
H. Patrick	»	1	»
Lange	»	»	1
Schaffer	1	»	6
Poolcy	»	»	1
Strouse	1	»	»
Smith	»	1	1
de Bruyn	»	1	»
Mohr	1	»	»
Schapringer	»	»	»
Burnett	1	»	»
Eliasberg	1	»	»
Spielmeyer	»	»	1
Rey (d'Aachen)	»	»	1
Total	37	23	15

SYMPTOMATOLOGIE. MARCHE TERMINAISON

Le début des premiers accidents de la maladie de Tay-Sachs se présente ordinairement vers le cinquième ou sixième mois, quelquefois un peu plus tard, mais rarement après un an et demie. A partir de ce moment, la marche de l'affection prend une allure lente, progressive mais sûrement fatale, et la terminaison a lieu vers l'âge de deux à trois ans. Il est rare de voir des survies plus longues. Sachs vit l'idiot de Koller survivre jusqu'à 6 ans et Bloch (de New-York) l'a revu encore une fois à l'âge de 8 ans. Des cas d'Higier et d'Hirschberg ont vécu jusqu'à 3 ans et 3 ans et demie.

Début. — Généralement, c'est un enfant qui progressait d'une façon normale, tout à fait comme ses congénères, développé physiquement et mentalement sans caractères sensiblement différents des individus voués à une évolution normale. A peine pourrait-on s'apercevoir — si toutefois la présence d'autres cas dans une même famille pouvait permettre d'y songer — d'un retard léger des fonctions intellectuelles, ce qui, du reste, n'est pas sans difficulté à reconnaître à cet âge.

L'enfant s'alimente bien, son poids est tel qu'on doit le

constater d'ordinaire chez les individus de cet âge, ses fonctions physiologiques s'accomplissent régulièrement, rien enfin ne peut faire prévoir ce qui va arriver.

On a parfois signalé dans les observations d'idiotie amaurotique familiale des enfants qui, dès leur naissance, auraient présenté une constitution plus faible, des signes de rachitisme ; Koplick a relevé des déformations rachitiques de la tête et du thorax. Il faut aussi remarquer, avec beaucoup d'auteurs, la fermeture tardive des fontanelles et l'évolution retardée des premières dents.

Dans certains cas, comme dans celui de Mohr, l'enfant a paru normal jusqu'à un âge assez avancé (12 mois). Il pouvait déjà s'asseoir et manger tout seul.

Le plus souvent, les parents s'aperçoivent un jour, par hasard, que l'enfant laisse tomber sa tête en avant, qu'il n'a pas la force de la relever. Il devient apathique, ne joue plus, ne rit plus, ou bien alors un sourire vague et sans expression, qu'aucun motif n'explique, se lit sur son visage. Il n'a pas l'air d'observer ce qui se passe autour de lui ; il roule curieusement les yeux de côté et d'autre, mais sans paraître remarquer les objets, ni fixer son regard d'une façon nette. C'est alors que les parents viennent consulter le médecin, parce que leur enfant semble ne pas voir, on craint qu'il ne soit aveugle.

Parallèlement à ces accidents du côté de la vision il existe souvent, mais pas d'une façon régulière, une hyperacuité de l'ouïe qui est souvent assez accusée pour que le moindre bruit fasse sursauter l'enfant.

L'enfant s'alimente mal, s'amaigrit, s'affaiblit. Donc : affaiblissement intellectuel, diminution de la vision, affai-

blissement de l'état général, telle est la période de début. où l'examen ophtalmoscopique permet déjà de relever des lésions du fond de l'œil.

Période d'état. — Le patient présente à cette période l'aspect d'un enfant chétif, malingre ; son visage, sans aucune expression, annonce la profonde déchéance intellectuelle dont il est atteint. Indifférent à tout ce qui se passe autour de lui, il ne reconnaît personne, ne manifeste aucun désir ; c'est à peine si parfois il crie ou pleure lorsqu'il a faim.

L'enfant demeure immobile couché sur le dos ; si l'on essaie de l'asseoir ou de le prendre dans les bras, il retombe aussitôt sans pouvoir se soutenir, et sa tête ballotte entre ses deux épaules. Son regard est atone, sa face pâle ; ses membres sont dans un état de flaccidité remarquable. Si l'observateur met son doigt dans la main de l'enfant, il le garde, sans serrer, mais si on lui donne un objet à tenir, immédiatement il le laisse tomber à terre.

Pas de mouvements volontaires : cependant il n'y a pas de paralysies, des excitations périphériques diverses font exécuter des mouvements non spontanés.

A cet état de relachement musculaire s'ajoute souvent, par alternatives, un état spasmodique des membres. Dans certaines formes cet état spasmodique est généralisé et continu. L'enfant présente des crises convulsives qu'il ne faut confondre avec de véritables crises d'épilepsie précoce qui, parfois, coexistent avec l'affection polio-myelo-encéphalitique, de même que chez un grand nombre d'idiots purs (Kuh). D'autres fois, c'est une simple raideur mus-

culaire, qui s'oppose aux mouvements provoqués et ne rappelle en rien la rigidité des contractures, mais se rapprocherait davantage de la rigidité cireuse des catatoniques. C'est une simple résistance qui se laisse fléchir par des mouvements doux et lents, sans brusquerie.

On a également signalé des cas où un bruit soudainement provoqué, un simple attouchement suffisaient à produire soit un état de raideur des bras et des jambes, soit des convulsions généralisées et partielles. Sachs et Falkenheim ont signalé des malades qui présentaient des explosions de rire subit, absolument analogues au rire spasmodique.

L'examen des muscles au point de vue électrique a montré qu'ils réagissaient normalement aux courants voltaïques et faradiques, avec seulement un retard léger dans la contraction (Koplick, Grosz).

Les réflexes sont presque toujours exagérés (réflexe patellaire). On a signalé le réflexe d'Henneberg normal (voile du palais) (Eliasberg) avec production d'une contraction de l'orbiculaire des lèvres (*id*). Dans certains cas avec du retard du réflexe patellaire, on notait un Babinski très net avec son analogue aux membres supérieurs (Higier). Pas de clonus du pied, mais un ressaut du tendon d'Achille, si l'on essayait de provoquer le phénomène de la trépidation, sorte d'ébauche de clonus.

La sensibilité est conservée. Elle paraît même exagérée dans un certain nombre de cas où la percussion provoque des convulsions. Chez d'autres individus elle ne tarde pas à s'émousser à mesure que l'on se rapproche de la fin.

Du côté des yeux, la vision devient de plus en plus in-

distincte. Les lésions typiques de la rétine sont bientôt au complet et confirment le diagnostic.

L'examen ophtalmoscopique montre la région maculaire présentant une tache blanc-bleuâtre qui se continue insensiblement avec la couleur périphérique du fond de l'œil. Au centre de cette zone décolorée tranche vivement une tache couleur rouge cerise. Telle est la lésion typique qu'offre la période d'état. W. Tay a suivi l'évolution des changements du fond de l'œil. Jusqu'au troisième mois, c'est-à-dire pendant la période de début, l'œil est normal ; vers le sixième mois, l'image caractéristique citée plus haut est complète. A cette époque l'enfant voit encore la lumière. Quelques mois plus tard, l'aspect de la tache restant la même, l'enfant perd la vue et le nerf optique s'atrophie.

Le réflexe lumineux persiste parfois assez longtemps jusqu'à ce que les lésions rétiniennes ne permettent plus la moindre impression lumineuse. En effet, l'enfant continue à voir quelque temps les objets, il les suit des yeux, puis, peu à peu il n'a plus que des perceptions vagues, enfin elles disparaissent tout à fait, l'enfant est un idiot complètement aveugle.

Le tableau est complet.

Notons parfois du nystagmus latéral, et du strabisme. Pouls rapide quasi fœtal. Constipation fréquente.

Période de terminaison. — Après cette période progressive d'état qui peut durer six mois, dix mois environ, l'enfant tombe dans une déchéance physique et intellectuelle de plus en plus accentuée. Il ne peut plus s'ali-

menter, car la déglutition est parfois difficile (Sachs, Falkenheim), ses muscles sont complètement flaccides, son abdomen retombe affaissé, mou. Il arrive rapidement dans un état d'émaciation, de cachexie extrême, et il meurt en marasme à moins qu'il ne soit emporté par quelque affection ou infection intercurrente, comme par exemple une pneumonie.

Les troubles de la déglutition peuvent amener d'une part des accidents du côté des voies respiratoires et d'autre part les troubles digestifs résultant de l'état général s'accentuent et déterminent une dénutrition rapide.

Terminons en signalant ce fait, que chez un certain nombre de malades qui n'avaient présenté durant toute l'évolution de la maladie aucune crise convulsive, on a relevé dans les derniers moments de la vie, des convulsions avec élévation de température.

Chez d'autres, au contraire, dont les crises avaient été fréquentes et violentes, elles auraient diminué quantitativement et qualitativement dans les derniers temps de la période marastique.

ANATOMIE PATHOLOGIQUE

Les recherches des divers auteurs ont surtout porté sur le système nerveux central (cerveau et moelle). Du côté des organes : tube digestif et annexes, appendice circulatoire et pulmonaire, appareil génito-urinaire, système locomoteur (muscles) squelettes, on n'a rien trouvé de particulier, si ce n'est un état d'émaciation et d'ischémie très accentuées, et quelques rares manifestations de rachitisme (Koplick).

Les nerfs périphériques ont paru intacts.

Système nerveux central : Méninges. On a relevé parfois des adhérences de la dure-mère.

Macroscopiquement. *Cerveau.* — Sachs attribuait une certaine importance aux anormalités de configuration des circonvolutions cérébrales. Dans son autopsie de 1887 il décrit minutieusement la fissuration et le volume des circonvolutions de chaque hémisphère. L'anormalité la plus fréquente — que l'on retrouve du reste souvent sur les cerveaux d'idiots congénitaux — était la division de la scissure de Rolando, qui allait rejoindre la scissure de Sylvius ; — le prolongement de la première scissure temporale jusque dans la région pariétale ; — netteté et profondeur des scissures secondaires.

A droite une scissure médio-frontale anormale: confluence des scissures calcarine, pariéto-occipitale, hippo-campale.

Les circonvolutions : première temporale, pré-centrale (frontale ascendante) angularis (pli courbe) peu développées, avec des alternatives de rétrécissement et d'élargissement. Procuneus massif à gauche.

Schaffer (1905) n'attache plus la même importance aux anormalités de développement à cause de leur imprécision, et de leur manque de fixité.

Dans sept cas il n'a retrouvé que dans un seul des anormalités cérébrales : les lèvres de l'opercule rolandique, qui normalement sont rapprochées l'une de l'autre, ici sont béantes, il en résulte une ouverture à travers laquelle on peut voir l'insula dans la profondeur. Sachs avait déjà signalé la proéminence de l'insula.

La branche commune formée par la confluence de la scissure pariéto-occipitale avec la scissure calcarine, qui se termine normalement au-devant de la scissure hippocampale, formant sans y pénétrer l'isthme du gyrus hippocampalis, dans le cas actuel coupe l'isthme.

Enfin un sillon de troisième ordre, le sulcus sub-parietalis se jette dans le sulcus calloso-marginal.

Telles sont les seules différences macroscopiques relevées par Schaffer.

Consistance. — Sachs avait déjà signalé l'augmentation de consistance de l'écorce qui résistait au couteau.

Mohr relève également dans une autopsie, après Kingdon, que les portions pariétale, frontale, le cervelet, les

couches optiques, les centres semi-ovales dans le voisinage du Fornix, étaient épaissis, presque cartilagineux.

Microscopiquement :

1° Lésions cellulaires et dendritiques ;

2° Lésions de la névroglie ;

3° Lésions des fibres blanches du cerveau, du bulbe et de la moelle ;

Sachs a décrit, le premier, les altérations globuleuses de tout le système nerveux central. Peterson et Hirsch trouvaient une absence de développement des cellules nerveuses. Sachs, en 1903, décrivit le développement incomplet des fibres à myéline, les altérations des fibres blanches dans le bulbe, le Pont de varole, les pédoncules cérébraux et la capsule interne. Enfin, il reconnut l'identité des lésions cellulaires depuis l'écorce jusqu'à la moelle dorsale et jusque dans la région sacrée.

Mais c'est le professeur Schaffer (de Buda-Pesth), qui a surtout bien décrit l'histo-pathologie de l'idiotie de Sachs ; nous suivrons du reste, dans cet exposé, les travaux mêmes de cet auteur qui a pu examiner six cas.

1° *Lésions des cellules nerveuses.* — Les lésions cellulaires consistent en une déformation globuleuse, une tuméfaction (*schwellung*) du corps cellulaire. Les contours normaux concaves deviennent convexes. Cette déformation est partielle, localisée à un point de la cellule, et peut parfois prendre des dimensions très notables (*ampullen förmige*,

zystiche degeneration). Cette déformation est donc localisée à une portion circonscrite de la cellule. Cette partie boursouflée, en forme de ballon, montre encore intact le réseau de Golgi (*Golginetz ; aussennetz*), et présente dans son intérieur des masses, des détritus provenant de la déchéance du réseau interne (*innennetz*). Le réseau de Golgi est donc : ou capable de résistance, ou bien il est seulement épargné au début du processus qui commencerait au centre de la cellule, dans l'*innennetz*.

Schaffer décrit trois stades des lésions du neuro-reticulum cellulaire.

1^er^ *stade*. — Les lacunes formées par les mailles, qui offrent, à l'état normal, une forme polygonale, paraissent boursouflées, arrondies (*förmlich aufgebläht, kreisrund gedunsen*). La cellule donne l'impression de tissu graisseux. On dirait que la trame du neuro-reticulum est gonflée par un liquide. A côté de ces lésions, on voit que les points d'intersection du neuro-reticulum (*Knotenstellen*) paraissent également épaissis, et au lieu de présenter leur homogénéité normale, montrent un aspect granuleux (*gekörnt*). En somme, on a l'impression d'une cellule gonflée par imbibition. Conduite tout à fait normale du noyau et du nucléole, régulièrement homogènes et ce dernier surtout brillant, uni dans son contour.

2^e^ *stade*. — Un stade plus avancé présente : la région périnucléaire du réseau interne est encore intacte, mais les lésions des *knotenpunkten* sont bien plus accentuées : ces points d'intersection paraissent des étoiles hypertrophiées, tout au moins dans la région la plus éloignée du noyau. Les filaments d'union entre ces points ont entièrement

disparu. Le corps cellulaire est aussi entièrement occupé par des granulations qui ont un aspect déchiqueté, stelliforme ; elles sont les débris des points d'intersection du réseau interne. Noyau normal.

3e *stade*. — Granulations pâles, gris cendrées. L'indication d'un réseau antérieur manque totalement. Amas de granulations qui représentent ce qui fut le réseau interne. Dans ce dernier stade, le noyau devient trouble, se déforme. Le corpuscule du noyau persiste. Le noyau est souvent représenté, par exemple, par une masse déchiquetée, paraissant spongieuse, contenant un corpuscule très sombre, ou bien ce dernier peut manquer.

Parfois on note des formes pseudo-mitosiques des filaments de chromatine qui se disposent en U et qui ne sont probablement dues qu'à une suractivité du noyau.

2° *Lésions dendritiques*. — Tuméfaction également des dendrites ou prolongements protoplasmiques, où les fibrilles sont facilles à mettre en évidence.

Dans le prolongement protoplasmique normal, les fibres sont comme accolées. Ici, on dirait qu'elles ont été séparées les unes des autres dans la portion tuméfiée ; puis elles se rejoignent de nouveau dans les parties saines. Dans ces endroits, on est frappé de l'ondulation des fibrilles, fait déjà signalé comme un état pathologique par Lyssa et Cajal. Egalement, on note des petits renflements globuleux, des petites nodosités sur le parcours des fibrilles (*knötcheunförmige Aùftreibungen*).

3° *Substance interfibrillaire*. — De cette lésion des fibrilles, écartées les unes des autres, et de ce que l'on a vu plus haut des lésions cellulaires, on peut déjà penser que

l'altération primitive ne se produit pas aux dépens des fibrilles elles-mêmes, mais de la substance interfibrillaire, de même que dans la cellule aux dépens des lacunes du reticulum cellulaire. Il y aurait identité de processus pathologique entre la cellule et le prolongement protoplasmique, le reticulum et la fibrille, la substance interfibrillaire et le plasma intra-reticulaire. La substance interfibrillaire serait d'une importance capitale dans l'activité des éléments nerveux. Schaffer fait remarquer à ce propos le passage graduel qu'il a observé des fibrilles dans le tissu reticulé du corps cellulaire : d'autre part, il n'a pas retrouvé les renflements terminaux des dendrites en forme de massue décrits par Max Wolff.

4° *Substance tigroïde de Nissl.* — Intégrité de cette substance qui ne jouerait donc aucun rôle dans la tuméfaction de la substance interfibrillaire.

5° *Névroglie.* — Un grand nombre d'auteurs ont signalé le peu d'importance des lésions de la névroglie. Cependant Schaffer a pu mettre en évidence une augmentation de la quantité des cellules névrogliques (*glia wucherungen*) dans les circonvolutions cérébrales. Certaines présentaient la forme de plaques : ou bien en forme d'étoiles (*glianester*) à la place de cellules nerveuses ; ou bien des cellules araignées typiques (*spinnenzellen*).

6° *Vaisseaux sanguins.* — Aucune altération.

7° L'extension du processus à tout le système nerveux central est remarquable. On trouve à peine dans tout le système une cellule qui ne soit pas malade. Dans le cerveau moyen, le bulbe, la moelle, partout il y a prédominance des lésions cellulaires.

Lésions cellulaires très marquées du cunéus et des centres optiques infra-corticaux, et en première ligne du corps genouillé externe.

Fibres a myéline : *Coupe de l'Ecorce.* — 1° Une coupe passant par la circonvolution centrale antérieure (circonvolution précentrale, frontale ascendante) montre :

a) Une couche zonale large, spongieuse ;

b) Une couche supraradiée pauvre en fibres ;

c) Une couche radiée avec des fibres plus épaisses, plus fortes qu'ailleurs ;

d) Un feutrage interradié peu développé ;

2° Une coupe au niveau de la centrale postérieure (postcentrale, pariétale ascendante) montre le même aspect :

3° Une coupe passant par la première circonvolution temporale montre la moindre richesse en fibres à myéline que dans la région centrale ;

4° Circonvolution calcarine (centre visuel central), corne d'Ammon ; pauvres en fibres à myéline ;

a) Feutrage zonal éclairci d'une façon marquée ;

b) Couche supraradiée sans fibres à myéline ;

c) Faisceau de Baillarger (alias Gennaro. Vicq d'Azyr), plus faible qu'à l'état normal ;

d) Couche radiée, fibres réduites ;

5° Subiculum.

a) Couche zonale très développée, contrairement à la normale.

b) Toutes les autres couches, mais surtout la couche radiée, extrêmement réduites.

Coupe frontale passant à peu près au milieu du centre

visuel au niveau des corps mamillaires. Immédiatement saute aux yeux la pauvreté des circonvolutions temporales en fibres à myéline, et au contraire la richesse relative des circonvolutions centrales.

Coupe horizontale dans le haut de l'hypothalamus. Le lobe frontal, atteint ici dans sa portion basale, est pauvre en fibres blanches. Les lobes temporo-parieto-occipital, au contraire paraissent riches en fibres. Pauvreté remarquable du subiculum et de la corne d'Ammon. Sur cette coupe se voient également les deux genoux de la capsule interne. 1° *Genou postérieur* montre dans son tiers moyen une zone riche en fibres blanches. En avant et en arrière de cette zone la capsule est pauvre en fibres. Le tiers antérieur de ce genou postérieur est traversé par des fibres perforantes où il est facile de reconnaître les radiations strio-luysiennes de Déjerine. Le tiers postérieur est pauvre en fibres. Pulvinar pauvre également.

2° *Genou antérieur*, possède des fibres blanches en assez grande quantité. Néanmoins la teneur en fibres des radiations striothalamiques et sous-thalamiques de Déjerine est diminuée. Le faisceau fronto-thalamique manque.

Richesse relative du corps calleux, surtout au niveau de sa partie moyenne (truncus).

Coupes du cerveau moyen. — Pont de Varole, moelle allongée. Pauvreté en fibres à myéline des faisceaux pyramidaux.

Cervelet peu atteint. En général tous les auteurs sont d'accord à ce sujet.

Moelle. — Pauvreté en fibres des faisceaux pyramidaux directs et croisés. Cette lésion signalée déjà par Sachs.

Kingdon, Mohr, n'est cependant pas constante ; il y a des moelles qui ne présentent aucune lésion des fibres à myéline des voies pyramidales, alors que les lésions dégénératives des cellules des cornes sont constantes. Ces lésions peuvent se rencontrer sur toute la hauteur de la moelle, jusque dans la moelle sacrée. Colonnes de Clarke normales.

Ganglions spinaux ont présenté parfois, d'après quelques auteurs, des traces de dégénérescence, des cellules. Inconstant.

Nerfs périphériques normaux.

Nerf optique. — Lésions d'atrophie pure. Schaffer l'a trouvé intact après Sachs, ce qui tendrait à prouver que l'amaurose ne dépend pas d'une dégénérescence du nerf, mais d'un processus originaire de la substance corticale. On n'a trouvé aucun exsudat, aucun liquide dans les gaines de l'œil (Holden, Kingdon).

Lésions rétiniennes. — Holden (de New York) a donné à la suite de l'article de Hirsch (*J. of nerv. a. ment. Diseases*, 1898), un examen des lésions rétiniennes dans l'idiotie amaurotique.

Il a eu la bonne fortune de pouvoir étudier deux yeux enlevés sur le cadavre quatre heures seulement après la mort. L'un fut durci dans une solution de formol à 10 p. 100, l'autre dans le liquide de Müller.

On sait que normalement la zone périphérique de la rétine contient des cellules ganglionnaires larges de 10 à 30 μ de diamètre, mais peu abondantes, tandis que dans la région de la macula, elles sont disposées sur plusieurs couches, parfois une douzaine (Mohr), mais plus petites.

La fovea centralis n'en contient pas. Elle est réduite à son niveau à un amincissement extrême des couches limitantes, de la couche moléculaire, de la granuleuse interne et de l'intergranuleuse. La membrane de Jakob est modifiée également, et la couche pigmentaire s'épaissit.

Etant données ces considérations d'anatomie normale, voyons ce qu'a relevé Holden :

1° Œil fixé au Müller et coloré par l'hématoxyline-éosine.

Le volume moyen des cellules est augmenté.

La forme de la cellule est altérée. Le corps cellulaire avec l'hématoxyline-éosine paraît homogène. Mais si on colore au Weigert, on aperçoit de nombreuses granulations noires. Noyau à peu près au milieu de la cellule.

2° Œil fixé au formol, méthode de Nissl.

A première vue on voit seulement que les noyaux des cellules sont fortement colorés et présentent des granulations. Avec l'immersion on aperçoit pourtant la membrane cellulaire et le cyto-réticulum. Pas de corpuscules de Nissl. L'aspect du corps cellulaire avait l'air d'avoir été privé de son contenu liquide.

Holden fait remarquer l'identité des réactions de coloration des cellules corticales et rétiniennes, dans les préparations du cerveau faites par Van Giésen, dans l'observation de Sachs, et les préparations de Hirsch.

Entre les couches de cellules de la macula il y aurait, ainsi que d'autres auteurs l'ont signalé, comme des espaces œdémateux qui contribueraient à rendre plus opaque cette

portion de la rétine, et à masquer son pigment jaune normal (Mohr).

Par contraste avec la zone environnante la fovea centralis se montrerait fortement colorée en rouge cerise, rouge brunâtre, laissant apercevoir la teinte normale de la choroïde qui fait opposition violente à la tache blanche qui l'entoure.

Je dois avouer cependant que bien des affections de la rétine accompagnées d'œdème ne présentent pas cet aspect caractéristique de l'idiotie de Sachs. En effet, dans l'hydrocéphalie, on note également de l'œdème qui atteint d'abord la papille optique, par l'espace intervaginal des gaines interne et externe du nerf optique en communication avec l'espace sous-arachnoïdien (Schwalbe) : cet œdème se complique de lésions rétiniennes et d'hémorrahagies. — La thrombose du sinus caverneux : œdème de la rétine, de la papille optique, affaiblissement de la vue, cécité, accompagnés d'œdème des paupières, de la conjonctive et de la face. — Les tumeurs cérébrales donnent également cet aspect d'œdème (cas de de Bruyn, de Claiborne...?) — La pachyméningite hémorrhagique (Fürstner, infiltration de la papille). Mais, dans aucune ne se voit l'aspect de la description de Warren Tay ; et précisément dans l'affection qui nous occupe, il est à remarquer que l'œdème se localiserait absolument à la macula, laissant intact le reste de la rétine et le disque optique.

PATHOGÉNIE

Etant donnée l'obscurité des documents étiologiques, on comprendra sans peine que le point de vue pathogénique soit tout au plus entrevu. Personne n'est d'accord sur cette question : on constate bien une atrophie générale, une polio-myelo-encéphalite généralisée, mais quel processus a guidé l'évolution de ces lésions, comment et pourquoi ont-elles pris naissance, quelle est la valeur absolue de cette dégénérescence si complète, après une phase d'activité normale ou tout au moins paraissant normale, ce sont là autant de questions qu'il n'a pas été donné encore de résoudre.

Au début, en présentant ses premiers cas, Sachs admettait un état agénétique pur et simple affectant les éléments nerveux les plus élevés ; le processus n'atteignait pas les cellules dans leur maturité, car on aurait dû les retrouver en plus grand nombre, avec une formation plus complète que celles que l'on trouvait à l'autopsie : ce qui frappait cet auteur, en effet, c'était cette dégénérescence totale de toutes les cellules pyramidales ; il ne pouvait s'expliquer cette disparition aussi généralisée, aussi absolue, aussi rapide alors qu'il ne trouvait pas traces d'hydrocéphalie, de sclérose

tubéreuse généralisée, d'encéphalite antérieure. Le facteur traumatisme, qu'il avait relevé, aurait exercé chez le fœtus un trouble de circulation et, par suite, aurait retenti sur la nutrition : car il n'y avait pas traces, en outre, de lésions vasculaires, donc pas d'origine toxi-infectieuse.

Mais comment expliquer pourquoi cet enfant né normal, progressant normalement, régresse tout d'un coup physiquement et mentalement toujours à peu près vers le même âge, et soit voué à une terminaison fatale ?

Hirsch, en 1898, constatait que ces lésions s'étendaient à tout le système nerveux et n'étaient pas localisées simplement au cerveau. Il se ralliait à une intoxication de la cellule, intoxication provenant peut-être du lait fourni par le sein de la mère, agissant directement sur la cellule elle-même ; les lésions cellulaires seraient, pour Hirsch des lésions d'origine toxique : gonflement cellulaire, noyau périphérique, lésion des dendrites, et des cylindraxes ; absence de lésions vasculaires.

Dans aucune affection connue on ne retrouverait une pareille systématisation des lésions cellulaires, parenchymateuses, sans participation du tissu conjonctif.

Claiborne, se fondant sur son cas, où il a trouvé à l'autopsie des nodules tuberculeux dans les tubercules quadrijumeaux, fait entendre que l'on n'a peut-être pas assez examiné à ce sujet les individus morts d'idiotie amaurotique, qu'on aurait peut-être rencontré de telles lésions plus souvent qu'il n'est possible de le croire.

Les recherches attentives de Sachs, Higier, Schaffer, Spiller font justice de ces allégations de Claiborne qui

montrent tout au plus, par ce cas douteux, qu'il peut exister à côté de l'affection qui nous occupe un syndrôme d'idiotie amaurotique par lésions tuberculeuses offrant une symptomatologie singulièrement analogue.

Devant les travaux plus récents, Sachs en 1903 (*J. of nervous a. mental Diseases*) a modifié et complété un peu sa manière de voir. En publiant sa troisième autopsie il avoue, qu'en 1887, il ne connaissait pas encore la grande étendue du processus morbide ; tandis qu'il était partisan d'un arrêt de développement, les autres auteurs y ont vu un processus dégénératif et acquis. Sachs ne combat plus entièrement cette façon d'envisager la chose, mais il la conçoit différemment :

« Un processus dégénératif, dit-il, n'est pas nécessairement le résultat d'une affection acquise ou aiguë. Je suis aussi persuadé aujourd'hui comme toujours, que la dégénérescence a toujours lieu quand il y a arrêt de développement. Un enfant qui sera atteint d'idiotie amaurotique, naît avec une capacité limitée pour le développement normal. Les cellules de la substance grise peuvent agir aussi bien que celles des autres enfants jusqu'à 2, 3, 6 mois, mais son pouvoir de développement ultérieur ne pourra aller plus loin. » Et, ajoute-t-il « quand le développement s'arrête, la dégénérescence commmence. »

Sachs appuie sa manière de voir sur un raisonnement analogue tenu par Gowers au sujet de divers états de sclérose. Gowers attribue à chaque partie du système nerveux une vitalité propre ; « quelques cellules peuvent mourir

lentement, tandis que la vie des autres continue sans aucun changement (1). »

L'idiotie amaurotique familiale ne saurait plus, dès lors, être considérée comme un état agénétique simple ; elle ne serait pas non plus un état dégénératif acquis ; mais elle serait due à un défaut de vitalité, des cellules de la substance grise, à une infériorité dynamique que l'enfant possède dès sa naissance, avant sa naissanece même, d'une façon latente. Il naît avec des cellules en puissance de mort fatale ; arrivées à un certain temps de vie, elles meurent, elles dégénèrent, elles ne peuvent dépasser le terme qui leur est prescrit. Ce sont des cellules presque indignes d'être le substratum d'un être humain, elles sont des cellules inférieures, qui manquent à leur tâche normale. Est-ce que dans la nature — pour nous permettre une comparaison — les cellules du papillon et celles du chien peuvent vivre plus longtemps au-delà de la date fixée par leur rang dans l'évolution des êtres ? Non, quand leur pouvoir vital entend sonner l heure fatale, elles disparaissent : durée de la vie inhérente à l'espèce. Ici, durée de la vie inhérente à l'infériorité dans l'espèce humaine. Ce sont des hommes qui avortent. La cellule ne possède pas les qualités suffisantes et nécessaires pour évoluer jusqu'à la formation d'un véritable être humain ; elle disparaît, et centre trophique, avec elle disparaît l'organisation générale, qui n'était qu'au début de son développement.

(1) Gowers. *Lancet*, April, 12. 1902.

Sachs combat l'idée qu'une maladie nettement familiale soit une maladie acquise : ce serait illogique. Il faudrait supposer alors que les actions toxiques agiraient sur des éléments embryonnaires, faibles, inférieurs dans leur résistance. Mais quelle action toxique ? Le lait (Hirsch) ? Mais des enfants nourris, soit au sein, soit au biberon, ont présenté la même évolution. Les variations alimentaires, les troubles gastro-intestinaux avec résorptions de toxines ? Mais on ne trouve pas de traces de lésions conjonctives péri-vasculaires, comme dans les encéphalites, types de ces infections d'origine gastro-intestinales.

Malgré tout, Sachs conclut en faisant remarquer la relation intime existant entre l'idiotie amaurotique et d'autres maladies cérébrales de l'enfance, au point de vue anatomique, affections qui dépendent d'un arrêt de développement, ou tout au moins d'un trouble, d'une déviation, vers l'atrophie du développement du système nerveux central, et dans un article de 1896, il ne lui reconnaissait surtout, — pour ne préjuger en rien des découvertes ultérieures — qu'une valeur de syndrome clinique.

Cependant de l'ensemble que l'on vient de voir, il nous semble qu'il s'agit là bien plus d'un trouble fonctionnel par incapacité vitale, que d'actions de facteurs exogènes.

Schaffer repousse également toute idée d'un processus d'origine toxique : il admet un état général hypo-normal (sub-normal) des cellules nerveuses, état qui aurait pour conséquence l'usure d'un protoplasma incapable de vivre. Cette supposition serait étayée fortement par la marche

de l'affection et par l'examen microscopique qui affirme l'existence d'un processus parenchymateux primitif.

« Donc dans les cas d'idiotie amaurotique de Sachs, on trouve, dit-il, dans ses éléments cellulaires nerveux, un système nerveux central diminué de valeur par détérioration du protoplasma, incapable de vivre, et éprouvant une dégénérescence étendue, la plus étendue qu'il soit possible de voir. »

Mais tout cela n'expliquerait pas pouquoi ces enfants ne se distinguent en rien des autres enfants pendant les premiers mois de la vie, s'ils ont en puissance des éléments cellulaires nerveux appelés fatalement à disparaître au bout de quelques mois d'une évolution quasi normale. Schaffer rappelle les *expériences d'Edinger* : un excès de travail physique faisait disparaître temporairement les réflexes rotuliens.

Edinger a décrit ensuite sous le nom d' « *Aufbraüchkrankheit* » des affections dues au surmenage, à l'hyperfonction (1). Il considère l'atrophie primitive optique, la paralysie spasmodique, les scléroses combinées, les amyotrophies d'origine bulbaire et médullaire, et l'idiotie amaurotique comme des types de cette pathogénie. L'idiotie amaurotique, de plus, présente de l'anormalité de l'écorce cérébrale. Il y a donc deux facteurs : d'une part, le « Defect

(1) Edinger. Die Aufbraüchkrankheiten des Nervensystems, *Deutsch. Med. Wochenschrifft*, 1904, 45-52, 1905, 1,4.

Et Lilienstein. 3 observations intéressantes à ce sujet. *Münch. Med. Woch.*, 1906, p. 748.

Jaccoud, autrefois, dans les paralysies dites réflexes, admettait une *théorie d'épuisement* de la cellule nerveuse, mais épuisement temporaire, sans lésions dégénératives consécutives.

des Zentralsystems ». d'autre part, « l'*Aufbrauch* ». Dans les autres affections analogues le facteur cérébral manque.

Donc, en se fondant sur la théorie d'Edinger, le candidat à la maladie de Sachs, qui possède un protoplasma légèrement anormal (abnormleicht), voit ce protoplasma se paralyser à mesure qu'il commence à fonctionner, et dégénérer. En général, dans l'organisme qui se développe, la fonction crée le centre, à la suite d'un réflexe automatique nécessaire. Ici, la fonction tue les centres cortico-médullaires ; elle n'est plus fonction normale vis-à-vis d'éléments inférieurs en capacité vitale ; elle devient *hyperfonction* vis-à-vis d'une cellule *hypo-normale* et elle la tue peu à peu ; la cellule dégénère alors rapidement, progressivement. Et les états spasmodiques, convulsifs trouveraient leur explication naturelle. Thiemisch n'avait-il pas déjà écrit en parlant de la pathogénie des convulsions dites essentielles de l'enfance que « les nerfs périphériques acquièrent leur aptitude fonctionnelle plus tôt que le cerveau sa fonction inhibitrice ». Etat spasmodique donc par insuffisance progressive de l'influx modérateur des centres atrophiés. Cachectisation et dénutrition rapide par atrophicité centrale.

Telle est la théorie de Schaffer qui, dans l'état des connaissances actuelles, semble avec l'appui de la théorie d'Edinger, la plus séduisante, et la plus capable d'expliquer des phénomènes, tels que l'idiotie amaurotique familiale nous en présente.

Cette théorie, du reste, peut jouer également un certain rôle dans bon nombre d'affections familiales de l'enfance, avec des modalités ou des localisations différentes.

Pour terminer cette esquisse de la pathogénie, de l'idiotie amaurotique, nous permettra-t-on d'ajouter qu'il nous a paru intéressant de rapprocher de l'affection qui nous occupe aujourd'hui, les divers syndromes cliniques qui ont été décrits sous le nom de démence précoce par Krăpelin ?

Nous ne prétendons ici soutenir aucune thèse, mais nous avons cru qu'il y avait quelque intérêt à rapprocher en quelques lignes ces deux affections qui se ressemblent par bien des points communs.

1° Idiotie amaurotique :

Enfants normaux jusqu'à 6, 8 mois ;

Puis déchéance intellectuelle et physique complète.

2° Individus jeunes le plus souvent. Parfois intellectuels, brillants, capables de passer les plus durs concours. Puis brusquement déchéance mentale presque complète.

On me dira que la déchéance mentale n'est pas absolue dans le second cas. Mais le dément précoce n'a-t-il pas vécu plus longtemps que le premier? D'après la théorie de Gowers, un certain nombre de cellules peuvent avoir surnagé dans le naufrage — d'une façon tout à fait irrégulière du reste : idées asystématisées, actes stéréotypés ; — quant à la mort fatale de l'un et à la résistance physique de l'autre, ne peut-on pas dire que la trophicité du dément précoce est « assurée » par une vingtaine d'années de vie préliminaire qui l'a « entraînée », tandis que celle du jeune enfant ne l'était pas encore suffisamment, et n'offrait aucune résistance au processus de déchéance.

Je ne donne ce timide rapprochement que comme une vue de l'esprit (et même pas comme une hypothèse) ; du

reste, les lésions de la démence précoce ne sont elles pas surtout parenchymateuses et l'hyperplasie névroglique, qui est loin d'avoir l'importance des lésions de la paralysie générale dont on a essayé de la rapprocher, ne participerait-elle pas plutôt secondairement au processus ?

L'examen microscopique peut-il, dans l'état actuel des connaissances histo-pathologiques du système nerveux, permettre de retrouver quelque indication pathogénique ?

Ce n'est guère possible. On ne trouve pas, en effet, de lésions cellulaires suffisamment spécifiques dans leurs formes, suffisamment nettes pour pouvoir affirmer la possibilité d'un processus toxi-infectueux d'une part, ou celle d'un état dégénératif simple par insuffisance de vitalité.

En effet, toutes ces lésions décrites si bien par Schaffer, en dernier lieu en Allemagne et Spiller, en Amérique, se retrouvent dans des affections aussi diverses au point de vue étiologique qu'au point de vue pronostic.

Nissl a décrit, sous le nom d'acute Veränderung, acute Schwellung des gonflements hypertrophiques cellulaires et, en particulier, des cellules pyramidales de l'écorce, dans les encéphalites aiguës ou subaiguës, et dans les phases initiales de la paralysie générale progressive ; ces altérations ressemblent, par bien des points, aux types de déformations globuleuses, avec noyau périphérique surcoloration du noyau, déformation de la cellule, etc... se rencontrant dans les processus subaigus (réactions à distance, polynévrites, intoxications, auto-intoxications et infections, encéphalites et myélites subaiguës). Spiller a rapporté un

cas de rigidité spasmodique avec imbécillité dans lequel il a retrouvé des aspects analogues ; Rolly, dans un cas de maladie de Little, Collier, dans un cas de rigidité généralisée également ; jusqu'où donc s'arrête l'analogie du processus entre toutes ces différentes affections cellulaires ? On peut comprendre l'incertitude profonde dans laquelle on se trouve si l'on songe que cette même déformation globuleuse est parfois une lésion réparable (polynévrites, réactions à distance), alors que dans l'affection qui nous occupe, par exemple, elle conduit à la destruction progressive et à la mort de la cellule, entraînant celle de l'organisme qu'elle était chargée de soutenir et de guider.

Quelle valeur peut-on accorder au symptôme « amaurose » ? Quoique cette amaurose ne soit qu'un phénomène secondaire dans l'affection de Sachs, elle mérite de retenir notre attention d'une façon particulière : elle donne à cette affection une valeur clinique bien spéciale par sa marche débutant essentiellement par la macula, puis aboutissant à l'atrophie papillaire par cécité progressive ; mais aussi ce qui donne à cette forme d'idiotie une caractéristique intéressante au point de vue pathogénique, c'est cette participation corrélative des cellules ganglionnaires de la rétine au processus dégénératif de toutes les cellules ganglionnaires du système nerveux central. Il y a là un phénomène histopathologique digne d'attirer l'attention : la rétine serait, pour ainsi dire, une véritable dépendance du système central, avec identité des cellules ganglionnaires ce que la morphologie de ces organes annonçait déjà.

DIAGNOSTIC

Positif. — Le diagnostic positif sera donc toujours porté lorsqu'on se trouvera en présence d'un enfant qui, jusque là, avait paru normal et qui présentera le syndrome suivant :

1° *Idiotie*, par déchéance intellectuelle progressive ;

2° *Déchéance physique* progressive allant au marasme ;

3° *Amaurose* progressive avec aspect du fond de l'œil caractéristique de Warren Tay ;

4° *Familialité* ;

5° Présomption de fréquence si l'enfant est de race israëlite.

Différentiel. — Il sera à faire avec une série d'affections familiales ou non s'accompagnant de cécité ou d'affaiblissement de la vision.

1° En premier lieu avec l'*idiotie congénitale avec cécité* par lésion porencéphalique, absence de développement des centres visuels.

L'anamnèse, qui vérifiera la puissance visuelle de l'enfant pendant les premiers mois de la vie, aidera au diagnostic. Ensuite, la marche rétrogressive de l'idiotie familiale différenciera l'affection de la forme d'idiotie congéni-

tale, dans laquelle l'enfant reste stationnaire, se développe parfois relativement bien, et survit longtemps.

2° *Idiotie avec cécité tardive.* — Bourneville a décrit un certain nombre de formes d'idiotie chez des enfants dont la capacité visuelle paraissait normale jusqu'à un âge assez avancé, puis diminuait plus ou moins, parfois sans cécité complète, parfois avec amaurose totale. L'âge déjà avancé de l'idiot, le manque de corrélation entre ces accidents et l'évolution psychique et physique de l'enfant, relativement éducable, la survie feront faire le diagnostic.

3° *Diplégie cérébrale infantile* de Freund et de Higier, maladie à caractère familial s'accompagnant d'atrophie du nerf optique. Pas de lésions de la tache jaune. Affection se produisant chez des individus âgés de 7 à 12 ans environ. La survie les mène jusqu'à l'âge de 17 à 24 ans. (Higier. Cas de quatre sœurs ayant toutes présenté cet ensemble symptomatique.)

4° Toutes les formes d'idiotie redevables de processus divers et classables dans les catégories suivantes :

Hydrocéphalies :

Encéphalites traumatiques ;

Foyers hémorrhagiques ;

Ramollissement ;

Porencéphalie ;

Scléroses diverses, scléroses tubéreuses ;

Méningites diffuses.

Outre l'examen nécropsique qui montre des lésions tout à fait différentes de celles de l'idiotie amaurotique, l'évolution clinique de la maladie et l'aspect du fond de

l'œil lèvera les doutes. Ces lésions diverses peuvent en effet s'accompagner d'atrophie des disques optiques.

5° Nous voulons insister plus particulièrement sur une forme de régression physique et mentale assez fréquente, peut être pas assez connue, et sur laquelle M. le professeur Raymond, dans ses cliniques de la Salpêtrière, a attiré fortement notre attention. Je veux parler des *méningo-encéphalites de l'enfance d'origine toxi-infectieuse, consécutives à des affections gastro-intestinales.*

Un enfant jusque-là bien portant, présente brusquement des convulsions, puis s'amaigrit progressivement, son ventre se ballonne, il a des vomissements fréquents, il cesse de marcher, il ne parle plus, est étranger à ce qui se passe autour de lui. Il régresse vers un être rabougri, un avorton : sa tête est ballante, réflexes exagérés, rigidité spasmodique des membres supérieurs et inférieurs. Il présente tous les symptômes d'une maladie de Little associée à des lésions bilatérales de la corticalité, son lobe occipital est touché également, car les nerfs optiques sont atrophiés. L'examen ophtalmologique nous a permis de constater chez une enfant de 16 mois, atteinte de cette affection, l'atrophie des disques optiques, mais aucune lésion de la tache jaune. L'enfant réagit encore à la lumière, elle perçoit les sensations lumineuses, mais ne voit aucun objet et lorsqu'on avance le doigt tout près de l'œil, elle paraît être absolument indifférente. Cette enfant présentait une double hérédité : le père et la mère étaient atteints d'hydrargyrisme professionnels. Cette enfant quoique pas encore idiote absolue, (elle reconnaissait les voix de son père et de sa mère), présentait néanmoins une déchéance

intellectuelle très marquée ; il m'a semblé intéressant de la rapprocher au point de vue de l'évolution de l'affection, de l'idiotie amaurotique avec laquelle du reste il sera impossible de la confondre par l'absence des symptômes caractéristiques.

6° Mentionnons aussi l'affection décrite par Leber en 1871, sous le nom d'*atrophie héréditaire de la pupille*, maladie à caractère familial et de nature inconnue, pour laquelle on a proposé successivement : le traumatisme, la névrite rétro-bulbaire, la périostite au niveau du foramen opticum ; l'opinion émise par Kœnig et Richelin, admise par Raymond est celle d'une atrophie héréditaire de la papille par suite d'une inflammation des ailes du sphénoïde. On note également la consanguinité et les tares névropathiques.

La maladie de Leber se manifesterait vers 30 ans, le plus souvent chez des individus du sexe masculin. Affaiblissement de la vue à début brusque. Céphalées. Examen ophtalmoscopique : Hypérémie, puis décoloration totale de la papille, ou d'un segment de la papille. A la période ultime papille excavée et d'aspect nacré. Vision centrale conservée. Scotome et dyschromatopsie centraux. Signes de dégénérescence physique et psychique concomitants. L'amaurose ne se termine pas toujours par une cécité complète.

Age avancé. Déchéance physique et intellectuelle moins accentuée. Absence de cécité complète. absence de lésions de la macula.

7° *L'embolie de l'artère de la rétine* peut au début présenter des caractères analogues qui ne tardent pas à se

différencier par l'évolution de la lésion et l'absence des lésions typiques de la macula.

8° Diverses *affections familiales* ont été décrites par *Totzke* (1893) ; sœurs âgées de 11 et 14 ans : troubles de la parole, nystagmus. Perte de la réaction à la lumière, tache blanche de la pupille, diminution de l'acuité visuelle, démarche spastico-ataxique. Aboutissant à la démence.

Par *Pelizaens*. Enfant de 8 ans, troubles de la motilité nystagmus, etc... (1885) ;

Par *Dreschfeld*. Cas analogue chez deux frères :

Par *Higier*. (Voir plus haut) ;

Par *Trenel*. Un type de maladie familiale à symptômes cérébraux et médullaire (1899) ;

Par Mlle *Pesker*. Paraplégies spastiques. Ataxie. Déchéance intellectuelle profonde. Début précoce. Affection familiale :

Par *Lorrain*. Paralysie spastique familiale, etc.

Toutes ces affections ont des termes communs au point de vue familial, spasmodique, troubles de la vision, avec l'affection qui nous occupe. Elles pouvaient avoir leur intérêt d'être signalées au point de vue du diagnostic différentiel. Du reste un certain nombre rentrent dans le cadre de la maladie de Little.

9° Certaines tumeurs cérébrales peuvent se confondre dans leur allure symptomatologique avec l'idiotie de Sachs, tels sont les cas de de Bruyn (d'Amsterdam) ; on n'avait trouvé que de l'atrophie des nerfs optiques sans lésions de la macula. Il s'agissait d'un garçon de 18 mois et d'une fille de 20 mois chez lesquels on a trouvé à l'au-

topsie des kystes symétriques du lobe pariétal. Cuneus atrophié. Nerfs optiques atrophiés.

Tel est le cas de Clarborne enfin qui trouva à l'autopsie des nodules tuberculeux dans les tubercules quadri jumeaux. Et cependant la macula présentait l'aspect caractéristique de W. Tay.

Pronostic. — Fatal.

Therapia. —Nulla, disent tous les auteurs. Sachs donnait sans résultats du reste, de l'iodure de potassium et du phosphate de chaux ; Knapp : calomel, massage, plus-tard, Jokdalium : séjour à la campagne au printemps, à la mer en été. Kingdon sans plus de succès d'ailleurs des tablettes de « cérébrine Jokdalium. »

Prophylaxie ? — Veiller à l'alimentation dès le bas âge ? Eviter les écarts de régime ? Ce qui ne change en rien la règle de conduite que l'on doit tenir avec des enfants normaux.

OBSERVATIONS

Obs. I, II, III. — (**Warren Tay**. Transactions of the ophtalmolog. Society, 1881), concernant trois enfants de la même famille, israëlites.

1° Garçon, 12 mois, aîné. Parents mariés depuis deux ans. Pas de consanguinité. Pas de fausses-couches. Pas de syphilis, ni de tuberculose. L'enfant a toujours été faible et n'a jamais pu tenir sa tête droite, ni mouvoir ses membres. Pas de paralysie. Papilles normales. Dans la région de la tache jaune, une grande tache blanche plus ou moins arrondie au centre de laquelle un point rouge qui forme contraste avec la région grise environnante. Ce point central n'avait pas l'aspect hémorragique, ni pigmentaire, mais l'aspect d'une lacune dans la tache jaune permettant de voir le tissu sain qui se trouvait en arrière. Quatre mois plus tard, atrophie des nerfs optiques. Mort à 20 mois.

2° Garçon, né après le précédent. Quelques mois après sa naissance, il présenta les mêmes lésions de la tache jaune que son frère. La musculature et le système nerveux ne présentaient alors rien d'anormal. A 6 mois, l'affaiblissement commence à augmenter de plus en plus. A 18 mois, il ressemblait de plus en plus à son frère aîné. Atrophie des nerfs optiques. Mort à 19 mois.

3° Garçon de quelques semaines. Névrite optique accusée, sans autre lésion. A 6 mois, tache jaune avec lésion caractéris-

tique. Atrophie des nerfs optiques. Affaiblissement général. La mère n'est plus revenue avec l'enfant.

Obs. IV et V. — (**Warren Tay**), concernant également une famille. Les parents sont des cousins. Pas d'antécédents héréditaires.

1° Garçon de 11 mois, sixième enfant ; peut à peine se tenir debout. Il ne peut tenir sa tête droite. L'enfant est tout à fait apathique et ne reconnaît ni son père ni sa mère. Les pupilles réagissent. Papilles grisâtres. Tache jaune avec lésions caractéristiques.

2° L'aîné de cet enfant est mort à 15 mois avec les mêmes symptômes.

Obs. VI. — (**Magnus**).

Fille de 1 an et demi. Première enfant de parents bien portants. Elle ne peut rester assise, ni tenir sa tête droite. Musculature faible. Vue normale. Strabisme. Apathie complète. Pupilles larges (mydriase) avec réaction lente. Papilles un peu pâles, mais pas atrophiées. Région de la tache jaune caractéristique. Enfant chrétien.

Obs. VII. — (**Goldzieher**).

Enfant israëlite, 15 mois. Parents bien portants. L'enfant ne peut ni marcher, ni rester assis. Il est très amaigri. Ouïe bonne. Ne fixe pas les objets. Région de la tache jaune caractéristique. Papilles pâles. Vaisseaux rétiniens normaux. Mort à 16 mois.

Obs. VIII. — (**Pooley**).

Enfant chrétien, 8 mois. Pas de consanguinité des parents. A 3 mois l'intelligence commence à baisser. Nystagmus. Du côté de la tache jaune, des deux côtés, aspect caractéristique. Papilles jaune blanchâtres, artères rétrécies. Enfant aveugle. Exitus peu après.

Obs. IX. — (**Knapp**. 17e Réun. de la Soc. ophtalm. d'Heidelberg, cité par Sachs, 1885).

Enfant. Vers 2 à 3 mois. Mouvements vibratoires du bulbe de l'œil. Pupilles contractées comme à l'ordinaire chez les enfants de cet âge. Media clairs. Disques du nerf optique pâles. Fovea centralis de couleur rouge cerise, entourée d'une opacité gris blanc intense. Cette opacité était plus accentuée dans le voisinage de la fovea et jusqu'à une certaine distance d'elle, mais disparaissait graduellement vers le champ normal de la rétine.

Un nouvel examen, en mai-juin 1886, révéla de grandes modifications. L'enfant était devenu aveugle, les nerfs optiques complètement atrophiés. Les disques, blancs comme du papier, portant à peine trace de vaisseaux sanguins. La tache rouge cerise était restée la même.

Obs. X. — (**Sachs**. *J. of nervous a. mental Diseases*, 1887. pp. 541 et sqq.)

S..., fille. Première née.

Le père et la mère bien portants. Les cas d'aliénation mentale ne manquent pas dans les familles des deux parents. Du côté de la mère existe une forte prédisposition héréditaire aux

maladies mentales. Du côté du père, évolution de plusieurs formes de folie, depuis quelques années.

Dans le cinquième mois de la grossesse la mère fut projetée au dehors de sa voiture. sans suites graves. Enfant né à terme ; bien développé.

Rien d'anormal jusqu'à 2 et 3 mois, époque à laquelle les parents remarquèrent une apathie anormale. Il ne faisait attention à rien, et faisait rouler ses yeux curieusement de côté et d'autre.

Etat : enfant couché ordinairement sur le dos, incapable de changer de position. Les muscles de la nuque et du dos étaient si faibles qu'ils ne lui permettaient pas de soutenir sa tête ni de s'asseoir.

Il n'essayait jamais de faire un mouvement volontaire ; tous les mouvements qu'il exécutait obéissaient à des excitations périphériques. Tous les muscles extrêmement flasques, réagissant parfaitement sous les deux formes de courants. L'enfant avait l'habitude de fermer sa main sur le doigt de la personne qui venait l'examiner, mais il laissait invariablement tomber les objets que l'on plaçait dans ses mains. A mesure qu'il avançait en âge on ne remarqua chez lui aucun signe de développement de vigueur mentale. On ne pouvait l'amuser avec aucun jouet, il ne reconnaissait la voix de personne ; l'enfant était attiré par la lumière. ses yeux suivaient les objets qu'on faisait dans son champ visuel, mais dans la suite, il devint complètement aveugle...

... L'ouïe paraissait être très fine ; on constatait une hyperexcitabilité anormale des impressions auditives et tactiles ; le moindre bruit, le moindre attouchement aussi faisaient tressaillir le patient. Jamais de convulsions, ni rigidité anormale. N'a jamais appris à articuler un son. Abandonné à lui-même émettait parfois un léger bruit de gargouillement. Fonctions corporelles normales. A 1 an, diphtérie, il s'en remit en quelques semaines. Tout trouble digestif ou pulmonaire déterminait chez l'enfant une très forte fièvre.

Traitement : alimentation, malt, toniques, acide phosphorique, dans l'espoir d'exciter l'activité cérébrale.

Dans l'été de 1886, affaiblissement progressif. Difficulté de l'alimentation. Troubles bronchiques. Pneumonie et mort en août 1886 à deux ans.

Autopsie (résumée). Cerveau. Crâne. Viscères.

Crâne épais, symétrique. On a trouvé un gros caillot organisé dans le sinus longitudinal supérieur. Dure-mère, un peu épaissie de chaque côté du sinus, légèrement adhérente à la portion supérieure de la circonvolution pré-centrale, et à la circonvolution centrale (pariétale ascendante) gauches ; mais même ici la pie-mère a pu être enlevée facilement sans léser les parties sous jacentes. Œdème de la convexité. Ischémie des circonvolutions ; pas d'augmentation de liquide ventriculaire. Vaisseaux normaux.

Largeur des fissures, étroitesse correspondante des circonvolutions. Proéminence anormale du lobule gauche de Reil (insula).

Rate, foie un peu gros, un peu durs, mais pas de signes de syphilis héréditaire.

Examen du cerveau (Liq. de Müller).

1° *Hémisphère gauche* ; a) *surface extérieure.*

α) *Fissures.* Grande profondeur de toutes les fissures. Simplicité relative de la fissuration, surtout dans les lobes frontaux. L'insula de Reil paraît proéminente grâce au retrait et à l'étroitesse des circonvolutions environnantes. Fissure centrale (Rolando) divisée en deux, va rejoindre la fissure de Sylvius longue et large. La première fissure temporale (supertemporale de Wilder) présente une profondeur continue jusque dans la région pariétale. Netteté inaccoutumée de la fissure pariéto occipitale. Netteté des trois fissures occipitales.

Lobe frontal. Les fissures 1 et 2 bien marquées. La troisième formant la branche longue du Z de Wilder.

β) *Circonvolutions* alternativement rétrécies et élargies notamment la première temporale, et la pré-centrale (frontale

ascendante). La circonvolution angulaire (gyrus angularis, pli courbe) insuffisamment développée.

b) Surface intérieure (mésiale).

α) Fissures pariéto-occipitale, calcarine, et de l'hippocampe confluentes. Fissure calloso-marginale peu profonde, mais bien définie.

β) Avant coin (procuneus) massif. Cuneus normal.

2° *Hémisphère droit* ; a) *surface extérieure.*

Insula de Reil peu proéminente. Confluence des scissures centrale et sylviennes. Sylvienne normale.

Fissure interpariétale de Wilder nette. Fissure médio-frontale inattendue qui n'a pu être retrouvée à gauche.

Pariéto-occipitale moins nette qu'à gauche.

Première circonvolution temporale continue jusque dans la région pariétale. Gyrus angularis très net, mais petit.

b) *Surface intérieure.*

Confluence des fissures pariéto-occipitales, calcarine, et de l'hippocampe. Nombreuses fissures secondaires.

Procuneus et cuneus normaux.

Examen microscopique de l'écorce :

Les modifications suivantes occupent toutes les parties de la surface cérébrale. Coupes faites : lobes frontaux, base de la troisième frontale.

Première circonvolution temporale, apex occipital de chaque hémisphère. Le coin malheureusement était trop friable pour être coupé transversalement.

Première temporale traitée par la fuchsine acide. Autres coupes par l'hématoxyline de Weigert, ou le carmin ammoniacal. Mêmes modifications trouvées avec ces diverses méthodes.

On peut distinguer : 1° la couche extérieure stérile (couche zonale).

2° La couche des petites cellules pyramidales ;

3° La couche des grandes cellules pyramidales ;

4° Peut-être traces de la couche de Meynert.

Modifications marquées dans la structure des petites et grandes cellules pyramidales. L'A. ne peut guère trouver que cinq à six de ces cellules ayant un aspect normal. Les autres révèlent un processus bien défini : contours arrondis, — nucléus et nucléole distincts, entourés d'une zone de détritus ; ailleurs ils manquent complètement ; — protoplasma présentant des modifications de tout genre. Certaines cellules ont leur sommet dirigé vers le bas au lieu de le tourner vers le haut, accusant ainsi un changement que Brückner rapporte comme s'étant présenté dans son cas de sclérose tubéreuse, et auquel il n'y a lieu d'attacher aucune signification pathologique. (Pl. I et II, accompagnant l'article de Sachs et dues à van Giesen). Une planche III présente des altérations plus accentuées.

Sachs n'a relevé aucune sclérose, aucune altération des fibres blanches. Absence d'infiltration autour des vaisseaux sanguins qui sont de calibre normal et aussi nombreux qu'à l'état normal.

« Nous nous trouvons donc en présence d'une simple altération des cellules et probablement des fibres blanches. Est-ce simple arrêt de développement, ou arrêt de développement consécutif à une inflammation antérieure. Aucune preuve à l'appui de cette dernière proposition, alors que tout milite en faveur de la première. »

Obs. XI. — (**Wadsworth.** *Transact. of the Amer. Opht. Society*, 1887, vol. IV.)

Petite-fille, 11 mois, sixième enfant de parents israëlites. Père bien portant. Mère maladive avant et pendant la grossesse. Les premiers enfants bien portants. Le cinquième, né il y a quatre ans, est tombé malade après son sevrage, il est mort à dix-huit mois, après avoir présenté les mêmes symptômes que la petite fille dont il s'agit.

Elle ne peut rester debout, ni assise : elle ne peut tenir la

tête droite, ni tenir des objets dans les mains. Muscles flasques ; l'enfant ne paraît pas s'intéresser à ce qui se passe autour d'elle. Réflexes patellaires normaux. Pupilles réagissent bien. La vue est affaiblie. Les papilles sont grises, mais les vaisseaux sont normaux. Taches jaunes avec lésions caractéristiques. Quatre mois plus tard, l'enfant est tout à fait apathique ; les papilles ne réagissent plus à la lumière. Cécité complète.

Obs. XII. — (**Sachs**. *J. of. nerv. a. ment. Dis.*, 1862, p. 603.)

Fille, sœur de la malade de l'observation de (1887).

(Un garçon bien portant né dans l'intervalle des deux malades.)

L'expérience du premier enfant amena les parents à l'élever avec le plus grand soin. Née à terme, bien développée physiquement. Nourrie au début au biberon, plus tard au sein. Jusqu'à huit mois, se portait très bien et ne se distinguait en rien d'un enfant normal. Puis peu à peu, d'une façon continue, rétrogression.

Examen. L'enfant ne peut tenir la tête droite. Absence de perception de la lumière. Les pupilles ne se contractent pas sous l'influence de la lumière. Ouïe : pouvait à peine distinguer les sons. Etat spasmodique des extrémités supérieures et inférieures. Pas de mouvements spontanés. Réflexes patellaires exagérés des deux côtés, réflexe plantaire également ; pas de clonus du pied. Fontanelles encore ouvertes.

Six mois plus tard : état encore plus lamentable. Vue, ouïe absolument absentes. Démence complète. Morte à vingt mois dans un état de cachexie extrême, avec fièvre et plusieurs attaques convulsives. (Elle n'en avait jamais eu pendant toute l'évolution).

Autopsie. Pas de trace de syphilis héréditaire. Organes normaux, un peu ischiémiés.

Macroscopiquement. Crâne symétrique, mince ; fontanelles fermées mais encore transparentes. Dure mère adhérente au crâne. Cerveau dur au toucher, cortex un peu pâle sans anomalie. Pas d'anomalies des fissures ; ni d'anomalies médullaires.

Microscopiquement. Coupes dans le cortex, les ganglions, le chiasma optique, le pons medulla (bulbe), et dans la partie inférieure de la moelle. (Perte des portions cervicales et dorsales).

Ganglions. Bulbe. Moelle. Peu de lésions.

Cortex et substance corticale. Changements importants dans toutes les régions à un degré égal.

Lésions principales touchant les cellules de l'écorce. Aucune *cellule pyramidale* n'est trouvée normale ; toutes altérées, noyau assez net, entouré par un corps cellulaire altéré ne se colorant pas d'une façon normale.

Augmentation des *cellules de la névroglie.*

Vaisseaux sanguins gorgés de sang, mais, fait important, pas la moindre trace d'inflammation de leurs parois. Les cellules nerveuses de la moelle sont normales. Les cordons blancs ne sont pas dégénérés.

Obs. XIII. — (**Sachs.** *J. nerv. a. m. D.*, 1892. 603.)

R. K..., fille de 13 mois, dixième enfant d'une famille dont cinq sont morts. Trois enfants ont présenté le même état que le patient vers 5 6 mois et tous sont morts avant deux ans dans un état marastique.

La mère ne présente aucune trace de syphilis, n'a pas eu de fausses couches, nie toute existence de névrose dans la famille. Ses accouchements ont été faciles, les fœtus ont toujours été normaux.

Pesait 12 livres à sa naissance. Nourri au sein.

Jusqu'à 6-7 mois, bien portant ; cependant il commence à laisser aller sa tête en avant. A 7 ans, première dent. Les fontanelles sont encore ouvertes.

Abaissement progressif physique et mental.

Etat spasmodique des membres inférieurs ; presque pas de perceptions lumineuses. Le bruit le faisait sursauter. Strabisme divergent. Pas de nystagmus.

Sachs n'a pas revu cet enfant.

Obs. XIV. — Cas de **Strouse**, cité par **Sachs** chez une jeune fille. Cette observation n'a pas été publiée.

Obs. XV, XVI, XVII, XVIII. — (**Kingdon**, 1892-94.) (**Kingdon et Russel**, 1897, de Nottingham.)

Famille israëlite, d'origine allemande (?) Parents bien portants. Pas de tares. *Huit enfants*, soit :

1° Garçon né bien portant. Malade longtemps avec faiblesse musculaire. Regression du développement physique et intellectuel. Mort à 2 ans.

2° Fille bien portante.

3° Garçon, 3 ans et demi. Bien portant d'abord, faiblesse dans le dos à l'âge de 3 mois, ne pouvait soutenir sa tête. A 8 mois, faiblesse de toute la motilité. Apathie profonde. Reflexes oculaires normaux. Bouche ouverte, hyperesthésie, hypalgésie, ne crie pas quand il a faim, terrifié par les bruits soudains. Absence de puissance visuelle. Pupilles réagissant normalement. Macula typique. Papille blanche. Viscères normaux. Plus tard, pupilles dilatées, ne réagissant pas. Déchéance. Convulsions à caractère paralytique. Mort.

Autopsie. Pas d'augmentation du liquide céphalo-rachidien. Pas de méningite. Les lésions capitales portent sur les cellules pyramidales, rondes ou ovales, avec ou sans noyau, se colorant mal, vacuoles dans le protoplasma ; les cellules de Deiters paraissent normales. Moelle : lésions dégénératives. Examen des yeux par *Treaches Collins*. Rétine ratatinée. La couche molé-

culaire (*molecularschicht*) montre des espaces élargis, preuve possible d'un œdème local. Eléments rétiniens normaux.

4° Enfant, garçon, bien portant.

5° Fille, 13 mois. Malade à trois mois avec faiblesse de la motilité. A 5 mois, décoloration de la macula, à 8 mois et surtout à 9 mois macula typique. Atrophie des nerfs optiques. Mydriase. Refl. conservés Développement physique conservé jusqu'à 9 mois, puis amaigrissement. A 1 an, contractures ; la tête tombe ; avant bras fléchis en pronation. Jambes en extension. Regard idiot. Apathie. Rigidité douloureuse des membres inférieurs. A 13 mois, déchéance accentuée. Cécité complète. Amaigrissement. Marasme. Morte à 20 mois.

Autopsie. Aucune atrophie des circonvolutions. Pas de changement de consistance. On a examiné le gyrus frontalis sup., les central. ant. et post., angularis, tempor. méd., occipit. sup. et cuneus. Partout lésions, mais surtout dans le gyr. cent. ant. Lésions des cellules pyramidales de l'écorce depuis les plus légères aux plus étendues. Les unes à prolongements brisés, mais ayant gardé leur forme, d'autres tuméfiées très dégénérées, d'autres enfin présentaient avec la méth. de Silber des masses noires, irrégulières ; la comparaison avec les cellules moins dégénérées pouvait seule permettre de les reconnaître.

Cervelet. Commencement de dégénérescence des fibres (*Bindenarmen*).

Pont de Varole. Moelle allongée. Moelle. Dégénérescence des faisceaux pyramidaux très accentuée.

Nerfs périphériques normaux.

Yeux. (*Treach. Collins*). Aucun exsudat dans les gaines du nerf optique.

6° Garçon, 1 an et demi, malade à 6 mois. Faiblesse du dos, ne pouvait soutenir sa tête. Puis faiblesse des extrémités inférieures. A 15 mois, l'enfant git sans force dans son lit, la tête en arrière, incapable de se remuer. Avant-bras en extension. Main en pronation. Amaigrissement L'enfant reconnaissait encore cependant la voix de ses parents, mais cependant avait

le regard idiot et riait sans motif. Ouïe fine. S'effrayait des bruits. Pouvoir visuel presque tout à fait réduit. Evidente atrophie des disques optiques et macula typique. Mort à 18 mois sans convulsions et sans fièvre.

Autopsie. Examen de fragments du cerveau (écorce) des ganglions bacillaires, du pont de Varole, de la moelle, de la partie postérieure de la moelle épinière, du cervelet, durcissement au Müller.

Mêmes lésions que dans les cas précédents. Les espaces lymphatiques périvasculaires sont libres de « Fett massen ». Tuméfaction des cellules pyramidales. « Granula um den Kern angehäuft, mitunter auch in der Peripherie ; in den weniger stark veränderten Zellen feine granula in Innern verstreut, die groben verschwunden. In den granulafreien Zellen vacuolenbildung : Viele Phagocyten, dunkel gefärbte granula enthaltend, in unmittelbarer Nähe der Pyramidenzellen, und rund um die Gefässe der Hirnrinde ». Fibres nerveuses dégénérées. Ganglions basilaires normaux. Fibres de la capsule interne dégénérées. Faisceau pyramidal dégénéré facile à suivre à travers le pont de Varole et la moelle allongée. Dans la moelle cervicale, dégénérescence des faisceaux pyramidaux droits et croisés. Le reste des fibres. la substance grise normale. Les deux nerfs optiques atrophiés.

7° Garçon, 8 mois. Macula typique ; à 14 mois, développement complet de la maladie. Ne pouvait s'asseoir ni tenir la tête droite. Faiblesse des muscles des membres, mais qui réagissent normalement aux courants faradiques et continus, contractures en flexion des mains et des pieds. Réflexes patellaires non exagérés. Sensibilité conservée.

8° Enfant, fille, 3 ans, bien portante.

Obs. XIX. — (**Carter**. *Knapp's Archiv. of Opht. a. Otol.* 1894-126).

Jeune fille de 19 mois. 2e enfant de parents israëlites, bien portants. Les parents sont cousins au deuxième degré. L'enfant a été nourrie au sein par la mère pendant 3 mois, puis au biberon. Jusqu'au troisième mois, état de bonne santé, puis faiblesse progressive sans paralysie. Durant les neuf derniers mois, état presque continuel de contracture des muscles des extrémités. Enfant apathique, ne pouvant rester assis ni tenir la tête droite. Ouïe bonne, réaction de la pupille normale. Papilles pâles. Vaisseaux normaux. Aspect caractéristique de la région de la tache jaune. 5 semaines après, même aspect, mais papilles optiques atrophiées. Une semaine après, exitus.

Pas d'autopsie possible.

Obs. XX. — (**Smith**).

Enfant israëlite, 12 mois.

Parents bien portants. 4 autres enfants bien portants. Les trois premiers mois, développement normal, puis rétrogression physique et mentale. L'enfant ne peut pas remuer les membres. Impossibilité de rester assis. Fontanelles fermées. Aspect caractéristique de la tache jaune. Pas d'atrophie du nerf optique.

Affaiblissement progressif, mort deux mois après.

Pas d'autopsie possible.

Obs. XXI. — (**Sachs**. *Idiocy am. fam. J. of. nerv. a m. Dis* 1896. XXI, 475-479).

Enfant de 4 ans, complètement idiot et aveugle.

La cécité développée la première à un très jeune âge.

Une sœur présentait aussi une cécité précoce.

Obs. XXII. — (**Koplick**. *New-York Arch. Paed.* 1897, p. 785).

Enfant, 11 mois. Mère très nerveuse, Russe.

5 enfants bien portants.

Le patient est le plus jeune des enfants. A toujours été faible. Elevé au biberon.

A 5 mois il est tombé à terre, depuis il se serait affaibli progressivement.

L'auteur a pu voir ce malade pendant 6 mois ; il était apathique, affaibli ; il ne se mouvait presque pas, ne jouait pas, et n'essayait pas de s'asseoir. La tête chancelait de droite à gauche. Pas de dents. Tête et thorax présentant des déformations rachitiques.

Les yeux présentaient à la place de la macula lutea une tache ronde et blanche, avec, au milieu, un point rouge.

Le disque du nerf optique, pâle, gris, comme au début d'une atrophie. L'enfant n'est pas complètement aveugle. Reflexe conjonctival conservé.

Hyperacuité de l'ouïe. Muscles réagissant aux courants faradiques, mais retard de la contraction.

Obs. XXIII. — (**Koplick**. *N. Y. Arch. Ped.*, 1897, p. 786).

Fille d'un an et demi. Mère, Russe, nerveuse.

Huit enfants dont quatre vivants, aucun atteint d'affection analogue.

Père bien portant.

Jusqu'à cinq mois, développement normal. A cette époque, l'enfant est tombée d'une chaise. Elle aurait commencé alors à dépérir, ne jouant pas, ne riant pas, n'essayant pas de s'asseoir.

Elle ne pleurait qu'ayant faim. Sa stupidité augmentait de plus en plus, elle n'essayait ni de se lever, ni de marcher. Constipation opiniâtre. La mère la croit aveugle.

Examen : Actuellement l'enfant est dans les bras de sa mère dans un complet état de relâchement, pâle. Elle ne paraît pas voir les objets, mais elle cligne les paupières quand on approche un doigt très près de l'œil. Etendue sur la table, l'enfant balance la tête d'un côté à l'autre. Les extrémités se raidissent et se relâchent alternativement (phénomènes spastiques). Réflexes patellaires exagérés. Musques flasques. Abdomen relaché.

L'état du fond de l'œil est analogue au cas précédent. Les bords de la tache blanche paraissent hypérémiés.

Obs. XXIV. — (**Heiman**. *Arch. Pæd. N.-York*, 1897, p. 47-52).

Fille, 14 mois. Première née, à terme.

Pas d'antécédents héréditaires, mère était nerveuse, jeune fille.

Première dentition à dix mois.

L'enfant ne peut ni parler, ni marcher.

Les parents prétendent que l'enfant a été très bien portante jusqu'à l'âge de six mois.

Examen ophtalmologique. Une tache jaune blanchâtre occupe la situation de la macule ; au milieu on distingue un point rouge cerise.

Les nerfs optiques présentent des signes d'atrophie au début.

Depuis l'âge de six mois, sans aucune cause, l'enfant est devenue idiote et a commencé à perdre la vue. En outre, l'enfant présentait une parésie légère de tout le corps. Tous les réflexes étaient exagérés.

Cette semaine la mère a accouché d'un garçon... il serait intéressant de le suivre...

Obs. XXV. — (**Hirsch**. *J. of Nerv. a ment. diseases*, 1898, p. 538 et sqq.

L. P..., fils d'un israélite, m'a été présenté en 1896, âgé de 10 mois. Il s'est développé normalement jusqu'à l'âge de six mois. Vers cette époque il commençait à faiblir tellement qu'il a perdu la faculté de rester assis.

La mère a raconté qu'elle a perdu *deux autres enfants* à 18 et 12 mois, qui présentaient les mêmes symptômes que notre malade.

Les muscles de tout le corps étaient flasques, et l'enfant était incapable de tenir sa tête droite ou de rester assis sans soutien.

Perception de la lumière était restée normale. Il existait une hyperacousie marquée, lequel symptôme la mère avait également remarqué chez ses deux autres enfants.

Réflexes présents. Sensibilité normale. Viscères normaux.

L'examen du fond de l'œil révélait l'état typique de la macula.

Affaiblissement progressif. Mort à 22 mois. Autopsie quatre heure après.

Autopsie (résumée). *Cerveau*:

Macroscopiquement. — Pas d'anomalies. Pas d'œdème de la convexité, pas d'augmentation de liquide dans les ventricules latéraux. Pas d'anomalie des fissures, sauf un prolongement anormal de la deuxième fissure temporale.

Microscopiquement. Cerveau, bulbe, moelle, en sol. formol 10 p. 100.

Yeux, l'un dans liq. de Müller.

L'autre, formol.

(Inclus paraff. coupe épaiss. 1-4 μ. Col. Anil. Hematoxyline).

1° *Moelle*. H... a trouvé la même dégénérescence des fais-

ceaux pyramidaux que les autres observateurs, mais montre des changements marqués dans la substance grise de la moelle. Toutes les cellules nerveuses des cornes antérieures et postérieures de la moelle étaient très élargies et arrondies. Le noyau s'est rapproché de la périphérie du corps cellulaire, contenant un nucléole fortement coloré. Le corps cellulaire est entouré par une membrane. En tenant compte de la grandeur des cellules, leur nombre paraissait augmenté et par places la substance ne se composait que de cellules. Les plus caractéristiques sont celles de la corne antérieure. Volume doublé. Plusieurs avaient forme arrondie. Les prolongements dendritiques et les prolongements cylindraxiles en petit nombre et souvent séparés de leur cellule d'origine. Noyau à la périphérie. Corps de Nissl ont disparu. Cornes postérieures *id.*

2° *Bulbe.* Noyaux des nerfs crâniens, de l'hypoglosse, mot. oc. comm. olives. *Id.*

Quelques groupes cellulaires ont encore subi une altération plus accentuée : ainsi dans les noyaux des nerfs craniens, du noyau moteur du trijumeau par exempte. Le noyau n'est pas bien délimité, et les nucléoles ne sont plus visibles. Le corps cellulaire est rempli de masses irrégulières, détritus probables du protoplasma normal.

3° Les cellules des ganglions sub-corticaux, optic-thalamus (couches optiques), noyau caudé, tubercules quadrijumeaux, mêmes lésions.

4° *Substance corticale.* Mêmes lésions. Les différentes couches des cellules pyramidales peuvent encore être différenciées, mais les cellules elles-mêmes présentent les mêmes altérations que ci-dessus.

5° *Cervelet.* Pas de lésions importantes.

6° *Trajet optique, chiasma.* Dégénérescence complète.

7° *Yeux.* Examen par **Holden** (résumée dans l'anat. path.).

Obs. XXVI. — (**Koller**. 1896).

1894. Mary L..., 2 ans, israëlite russe, a été amenée parce qu'elle ne se servait pas de ses yeux comme les autres enfants depuis l'âge de 6 mois.

Examen. Nystagmus latéral. Disques optiques hypérémiés. La perception de le lumière persiste. Etat général normal.

Diagnostic. Névrite optique de cause inconnue.

1896. Deux ans après, l'enfant est revenue avec sa sœur (Obs. XXVII), qui présentait un état analogue. Pendant ce laps de temps, l'enfant, qui avait 4 ans, s'était considérablement affaiblie psychiquement et physiquement. Elle ne parle plus, malpropre, irritable. Etat général mauvais. Muscles mous et faibles. Reflexes persistent, hyperacousie. Impression d'une idiote. Examen du fond de l'œil : Tache bleuâtre à la place de la tache jaune avec une tache rouge au milieu. Papilles atrophiées, jaunâtres. Pupilles réagissant faiblement.

1900. L'enfant, qui a 8 ans, vit encore. C'est un des rares cas de longévité. (Voir l'obs. suivante.)

Obs. XXVII. — (**Koller**).

Sœur de la précédente. Agée de 2 mois. A 3-4 semaines, la mère constatait que l'enfant était aveugle. Nystagmus. Pupilles réagissent mal. Papilles jaunâtres.

A 10 mois, l'œil gauche présentait à la place de la fovea une tache brunâtre.

Parents bien portants. Pas de syphilis. Au septième ou huitième mois de la grossesse, la mère aurait eu une grande frayeur. Les enfants I et III bien portants, II et IV nos malades.

Le 6 décembre 1900. L'enfant II est encore vivante avec fond de l'œil caractéristique.

L'enfant IV est morte à 10 mois.

La mère a donné naissance à deux enfants depuis : V bien portant et VI mort à 8 mois, idiot et aveugle. (Obs. de Peterson.)

Obs. XXVIII. (**Peterson**). *J. of. ment. a. nerv. dis.*, 1898, p. 529).

Enfant, fille, 3 mois. Parents : israëlites russes.

La mère, 28 ans, au moment de l'accouchement, avait déjà eu 5 enfants et une fausse couche.

Sur ces 5 enfants : l'ainé, 7 ans, normal ;

La seconde, 6 ans, *idiote*, *aveugle*, vivante ;

Le troisième, 4 ans, normal ;

La quatrième, *idiote*, *aveugle*, morte à 10 mois ;

La cinquième, bien portante ;

La sixième est notre *cas d'idiotie amaurotique*.

Il est à noter que chez l'enfant de 6 ans on n'avait noté aucune cécité jusqu'à l'âge de 6 mois.

Dans le quatrième et cinquième cas, on s'est aperçu de leur cécité vers 4 semaines.

La sixième est morte à 7 mois 20 jours ; voici son histoire :

L. L... Antécédents héréditaires. Mère, 28 ans, allemande, de bonne santé.

Père, 29 ans, russe.

Pas de signes de syphilis, de tuberculose, maladies mentales, épilepsie, ni autres maladies nerveuses dans les familles paternelle ou maternelle. Pas de consanguinité entre le père et la mère.

Antécédents personnels. Née à terme, travail normal ; élevée au sein 4 semaines, puis au lait de vache coupé d'eau.

A son entrée à l'hôpital, l'enfant, qui jusque là se portait bien, riait, jouait avec ses mains, mais pleurait beaucoup jour et nuit, se présente comme une belle enfant bien nourrie, avec

des muscles bien développés. On n'a pu examiner les yeux à cause des mouvements de l'enfant. (Elle ne suivait pas, disaient les parents, les objets des yeux). Réflexes normaux. Pas de rigidité. Pas de paralysies. Après avoir eu la rougeole l enfant meurt.

Autopsie. Surface du cerveau nettement œdématiée et congestionnée. Pie-mère de la moelle congestionnée.

A. *Examen macroscopique du cerveau.* Il y a des signes morphologiques caractéristiques d'un développement incomplet. Fissure sylvienne confluente avec fissure centrale. Asymétrie assez prononcée de la surface supérieure.

Examen microscopique. Autour de la *scissure calcarine*, le cortex présente un défaut de cellules. La séparation des cellules en couches de cette région est beaucoup moins prononcée qu'à l'état normal. La substance chromatique est très réduite dans les cellules.

Dans la *zone motrice*, le nombre des cellules est réduit, surtout dans la deuxième et troisième couches, distribution irrégulière, réduction de la substance chromatique.

L'abondance des noyaux sans corps cellulaire visibles dans toutes les régions indique soit un développement arrêté, soit une atrophie permanente.

Dans la *partie frontale* de la substance corticale, et moins nettement dans le *lobe temporo-sphénoïdal*, également réduction du nombre des cellules et distribution irrégulière.

B. *Moelle lombaire.* Cellules presque toutes normales. Quelques cellules sont complètement dépourvues de corps chromatiques, quelques autres présentent un assombrissement *post mortem* du noyau et du corps cellulaire, avec irrégularité des masses chromatiques.

Moelle cervicale. Cellules des cornes antérieures paraissent normales. Groupe postéro externe de la corne antérieure présente une dégénérescence axonale typique.

C. *Tubercules quadrijumeaux et corps genouillés.* Réduction du nombre des cellules. Diminution de volume. Pas d'évi-

dence d'une chromatolyse récente ou d'une atrophie chronique. Le tissu contient un nombre élevé d'artérioles et de capillaires.

Péterson ajoute que les altérations des corps chromatiques sont dues, à son avis, à l'état général de la malade en dehors de l'affection d'idiotie amaurotique.

Obs XXIX. — (**Jacobi**. *Arch. Paed.*, 1898).

Dora R..., 1 an, quatrième enfant de parents bien portants israëlites.

Pas de syphilis, ni alcoolisme.

Autres enfants âgés de 6 ans, 4 ans, 3 ans, normaux.

Accouchement normal.

Enfant normale les premiers mois. Première dent à 10 mois. Fontanelle en voie de se fermer. Front étroit. L'enfant n'a jamais pu tenir la tête droite, ni rester assise.

A 7 mois elle n'observait pas, comme auparavant, ne jouait plus. Elle ne pleurait pas et dormait beaucoup.

Depuis quelques mois, on a noté une contraction spasmodique des membres inférieurs. Enfant très affaiblie. Apathie intellectuelle. Rachitisme. Contraction musculaire électrique insuffisante, retard de la contraction. Retour de dégénérescence nette. Exagération légère des réflexes patellaires. Pupilles réagissant faiblement à la lumière. Pas de nystagmus, de strabisme ni de convulsions. Fond de l'œil : tache blanche avec tache rouge centrale. Disques optiques pâles et gris.

Obs. XXX. — (**Jacobi**. *Arch. Paed.*, 1898).

Lina K... Père et mère émigrants de la Pologne russe, israëlites tous deux.

Une précédente fille morte à 1 an et demi. Elle n'avait jamais eu assez de force pour s'asseoir ou tenir la tête droite.

Elevée au sein jusqu'à 15 mois, première dent. A 9 mois

premières convulsions, plusieurs fois par jour. Faiblesse musculaire. Apathie. Les yeux suivaient la lumière. Entre dans le service à 14 mois. Ouïe intacte. Tête tombante en arrière. Action musculaire très lente. Ne pouvait rien tenir dans ses mains. Réactions électriques faibles. Pas de R. D. Convulsions généralisées avec pâleur et apnée. Fontanelle encore ouverte. Fond de l'œil typique.

Obs. XXXI. — (**Jacobi**. *Arch. Paed.*, 1898).

G.... fille née à terme, 8 mois.

Parents israëlites.

Pas de syphilis ; quelques cas de tuberculose du côté paternel.

L'enfant ne peut rester assise. Réflexes normaux. Pupilles un peu élargies et égales. Intelligence et muscles affaiblis.

Fond de l'œil : lésions caractéristiques, sans atrophie du nerf optique.

Obs. XXXII. — (**Hugh Patrick**. *Journ. of m. a nerv. dis.* 1900).

H. Ch..., 15 mois. Premier né, à terme, normal.

Parents *non israëlites*. Pas de consanguinité.

Jusqu'à neuf mois bien développé. Elevé au sein par la mère jusqu'à un an. A neuf mois, l'enfant pouvait s'asseoir, mais depuis cette époque il s'est mis à s'affaiblir, et quand l'A .. l'a vu pour la dernière fois, il était incapable de rester assis, ni droit. Etat général paraissant bon ; tête de volume normal Pas de signes de rachitisme ni de tuberculose. Etat spasmodique généralisé et des allures athétoïdes des mouvements volontaires, analogues à celles observées dans les diplégies cérébrales d'une sévérité modérée. Troubles intellectuels : apathie, ne paraissait rien comprendre ; l'enfant aurait fait preuve, quelques mois

auparavant, d'une mentalité supérieure. Réflexes tendineux exagérés, tendance à la raideur chaque fois que l'on exerçait une action quelconque sur les membres.

Examen ophtalmologique caractéristique. L'enfant aperçoit encore la lumière d'une bougie et, avec un bon éclairage, voyait les mouvements d'une main. Hyperacousie nette. Un coup léger faisait tressaillir l'enfant avec production de contractions toniques généralisées, mais surtout aux extrémités. Même résultat en percutant le quadriceps fémoral. Avant la mort, cécité complète ; pupilles ne réagissant plus à la lumière. Nerf optique atrophié. Amaigrissement considérable. L'exagération de la sensibilité et l'hyperacousie ont existé jusqu'au dernier moment. Dans les derniers temps, présentait le tableau d'une méningite aiguë avec vomissements et fièvre, raideur de la nuque, hyperesthésie excessive. Opposition à l'autopsie.

Obs. XXXIII. — (**Mohr.** *Arch. für Augenheilkunde*. Bd. 41, 1900, 285 310 Mit einer kolorierten Tafel).

Garçon, enfant naturel, israëlite, nourri par la mère.

Dents à 11 mois. Depuis l'âge de 6 mois, l'enfant maigrit et devient idiot. Auparavant, il pouvait être assis et manger avec ses mains, mais ne pouvait ni marcher ni parler. Il ne reconnaît plus sa mère. Mal nourri, rachitique. Extrémités en flexion aux membres supérieurs, en extension aux membres inférieurs. Quand on veut changer cette position, on rencontre une certaine opposition. Dans les membres inférieurs, le spasme est le même de chaque côté ; aux membres supérieurs plus accusé à droite. Pied équin. Réflexes très exagérés. Hyperacousie. Pupilles moyennement larges, réagissent faiblement à la lumière, salivation abondante.

Macula caractéristique ; papilles un peu décolorées avec vaisseaux rétrécis.

Mort deux mois plus tard après des convulsions.

Autopsie. A l'examen du système nerveux, on trouve une dégénérescence granulo-graisseuse des cellules pyramidales profondes de l'écorce. Dans le bulbe, les faisceaux pyramidaux et les faisceaux latéraux de la moelle sont dégénérés en partie. Dans les portions sacrée et lombaire, dégénérescence des faisceaux postérieurs. Dans les cornes grises de la moelle cervicale, sacrée et lombaire, processus dégénératifs.

Obs. XXXIV. — (**Falkenheim.** *Jahrbuch für Kinderheilk*, 1901, 54, 123-171).

Deuxième née d'israëlites.

En bons développements. Bons soins.

La malade, quand elle vint me voir à la fin de mars 1898, était âgée de 15 mois et demi.

Sa sœur, d'un an plus âgée, devait être malade.

Parents bien portants, bonne constitution.

Aucune trace de syphilis ni d'alcoolisme.

Consanguinité relevée des deux côtés : les parents sont cousins germains.

Deux cousins germains de la mère idiots de bonne heure.

Deux frères de la mère sont morts de scarlatine et de convulsions.

D'après les renseignements, le premier devait être hydrocéphale, et le second avoir eu une affection cérébrale. D'autre part, une sœur excentrique du mari a développé une psychose.

L'enfant parcourut les étapes d'une grossesse normale et d'un accouchement rapide.

Il tenait sa tête droite, à un quart d'année pouvait s'asseoir, riait quand on jouait avec lui, voyait.

A la fin du quatrième mois, arrêt et régression dans le développement. L'enfant n'apprend pas à saisir avec les mains, est indifférent à l'entourage, ne pouvait plus voir clairement

personne; mais, jusqu'à 10 mois, la vue ne parut pas absolument éteinte. Pas d'expression du visage

La réaction à la lumière projetée diminuée. Réaction au bruit subsiste. Un son faisait retourner la tête, mais l'enfant s'effrayait plus facilement qu'autrefois aux bruits soudains. Pas de convulsions ; les mouvements spontanés diminuaient de plus en plus ; l'enfant devenait de plus en plus apathique, ne pouvait plus se tenir debout ; le développement physique au demeurant bon ; à 7 mois et demi, première dent que suivent les autres dans un temps régulier.

Servage à la fin de la première année.

L'enfant était pâle mais bien développée et en bon état de nutrition. Signes de rachitisme mais peu élevés.

La grande fontanelle pas encore fermée. Chapelet peu prononcé. Organes normaux. Rien dans les urines.

Pas de constipation.

L'enfant se tient mou, affaissé dans les bras de la garde, sans s'appuyer. Les membres donnaient l'impression de manquer d'innervation ; les deux petits doigts seulement montraient une légère disposition en griffe (*Klauenstellung*). Des mouvements spontanés ne sont pas accomplis. Une piqûre d'épingle au bras et à la jambe demeuraient longtemps sans réaction douloureuse. Réflexes conservés, légèrement augmentés. L'enfant tressaillait à des bruits soudainement provoqués, mais d'ordinaire restait tout à fait tranquille et était tout à fait indifférent à l'entourage. La réaction à la lumière projetée, indifférente. Salivation modérée. Regard atone. Pupilles réagissent un peu à la lumière, mais ne fixent pas. Nystagmus latéral fréquent. Média clairs Papille évidemment plus décolorée que chez les enfants d'ordinaire, et présentant une atrophie en voie de développement. Déjà de prime abord à l'examen ophtalmologique, on était frappé de l'aspect des papilles qui apparaissaient blanches comme du lait au lieu d'être rouges. La région de la macula présentait l'aspect caractéristique.

Dans ses différents diamètres un peu dans la hauteur, un peu dans la largeur, la papille présentait dans son ovale supérieur une coloration intensive blanche avec une pointe de gris blanc.

Les limites vers le reste de la rétine étaient un peu indécises. Le milieu de la tache étant occupé par une tache formant un vif contraste, rouge sombre, légèrement ovale, dont le diamètre correspondait à environ 1/4 P. D.

Les parents ne tinrent pas leur promesse de faire revoir leur enfant encore une fois plus tard. L'enfant est finalement morte en marasme à 20 mois.

Dans les derniers quatre mois avant la mort, d'abondantes crises spasmodiques dans la face, sans crises généralisées et un amaigrissement.

Obs. XXXV. — **Falkenheim** (*id*).

Jeune fille, sœur de la malade précéente, âgée de 9 mois, née à terme, normale.

Elevée au biberon, se développait normalement. Elle suivait avec les yeux la lumière, elle entendait bien, tenait bien les objets. Vers le sixième mois, la mère remarqua, par analogie avec ce qui s'était passé chez la première malade, que le développement s'arrêtait, et même ensuite une véritable regression.

A 9 mois, l'enfant était devenue une véritable idiote. Elle réagissait mal aux excitations extérieures et ne prêtait aucune attention à ce qui se passait autour d'elle ; cependant le moindre bruit la faisait tressaillir. Les membres étaient inertes, réflexes patellaires normaux. Le fond de l'œil était analogue à celui de l'enfant précédente, pupilles normales.

Deux mois après je revois l'enfant ; état beaucoup plus grave. Elle ne peut tenir sa tête droite ni rester assise. Pas de mouvements spontanés. Elle laisse tomber les objets qu'on lui met entre les mains. Pas de contractures, mais si l'on soulève

les bras de l'enfant, elle les ramène toujours dans leur première position. Réflexes patellaires normaux, achilléens absents. Les pupilles réagissent à la lumière. L'enfant ne reconnaît plus sa mère. Fond de l'œil identique. Goût conservé.

Deux mois après, même état, Reflexes un peu exagérés.

Affaiblissement progressif, morte à 19 mois. Autopsie impossible.

Obs. XXXVI. — **Falkenheim** (*id*).

Garçon de 16 mois, israëlite. Parents bien portants, aucune tare héréditaire. Premier enfant de 3 ans et demi bien portant.

L'enfant se développa bien jusqu'à 5 mois. Puis arrêt de développement mental avec régression du développement physique. A 11 mois l'enfant dépérissait. Actuellement, enfant apathique, idiot, légère paralysie des extrémités avec exagération des réflexes. Pas de clonus du pied. L'enfant suit encore avec les yeux la lumière, mais ne reconnaît plus personne. Les pupilles réagissent. Des deux côtés, atrophie avancée du nerf optique ; aspect de la macula caractéristique. Hyperacousie.

Obs. XXXVII. — **Falkenheim** (*id*).

Garçon de 14 mois, israëlite russe. Pas de consanguinité entre les parents. Ces derniers bien portants. En 9 ans, ils ont eu 6 enfants.

La première née à terme était (1890) de condition normale au début, puis aurait été atteinte de la même maladie que le jeune garçon actuel. Elevée pendant 12 mois au sein de la mère, cette enfant aurait été toujours inerte et faisait peu de mouvements avec ses extrémités. Les dents auraient percé normalement. L'enfant n'avait pas appris à marcher, et ne pouvait rester assis, ni tenir un objet. Amaigrissement rapide, mort à 21 mois.

1894. Fille bien portante.

1895. Deux jumelles bien portantes.

1897. Fille bien portante.

1900. *L'enfant actuel* :

Né en bonne santé, se développait bien, suivait les objets, entendait les paroles qu'on lui adressait, pouvait saisir les objets ; il eut au début un nystagmus rapide qui disparut peu à peu. A 4 mois, on s'est aperçu que l'enfant ne tenait plus sa tête droite aussi bien qu'auparavant, et que sa vue baissait. A 5 mois, l'enfant saisissait moins bien les objets. Les premiers 8 mois, l'enfant fut nourri par la mère, puis par une nourrice. A l'examen de l'enfant, on constatait son inertie dans les bras de la nourrice ; il ne pouvait tenir sa tête droite et la laissait retomber en avant. Rares mouvements des extrémités. Un certain degré de rigidité musculaire.

Réflexes tendineux exagérés aux membres supérieurs et inférieurs. Sensibilité paraît conservée. Réact. pupillaires existent. Pas de nystagmus. Région de la tache jaune offre lésion caractéristique. Papilles normales. L'enfant peut encore saisir les objets, mais les laisse aussitôt tomber. Hyperacousie. Goût conservé.

Nombreux cas de cette affection dans la famille du côté maternel. Généalogie rapportée dans l'Etiologie de cet ouvrage, p. 19, on n'a rien noté du côté paternel.

Obs. XXXVIII. — **Rey** (d'Aachan Holl.) *nach. Falkenheim.*

Cas d'un enfant israëlite de 16 mois dont l'affection aurait débuté à 5 mois.

Obs. XXXIX. — (**Higier**. *Gazetou Lek. 1902. Warzawa*, t. XXII, p. 54-64.

1° *Antécédents héréditaires et familiaux*. — Enfant, fille de

un an et demi. Parents israëlites, bien portants, âgés de 35 et 36 ans. Pas de syphilis, ni alcoolisme. Huit autres enfants : 1er Mort de pneumonie ; 2e mort d'hydrocéphalie ; 3e au 8e présentent tous un trouble de la parole (sigmatismus), auquel s'associe de temps en temps du bégaiement.

Pas d'antécédents nerveux ou psychopathiques.

2° *Antécédents personnels.* — Née à à terme. Grossesse normale. Nourrie au sein.

Les cinq et six premiers mois se développait bien.

A quatre mois pouvait s'asseoir ; à six mois, rester debout ; elle levait normalement la tête, voyait et reconnaissait la mère, riait quand on jouait avec elle ; à sept mois, première dentition. Sévrée à quatorze mois.

A six mois, le développement physique et mental s'est arrêté ; plus tard, commença une rétrogression. L'enfant ne jouait plus, ne prenait plus les objets qu'on lui tendait, devenait apathique et insensible. Elle pleurait seulement quand elle avait faim. Les mouvements volontaires disparaissaient peu à peu ; l'enfant maigrissait, et ne pouvait plus se tenir droite, à cause de la faiblesse de ses muscles dorsaux. Pas de fièvre. Musculature affaiblie réagissant normalement aux courants électriques. la sensibilité paraît être conservée. Réactions des nerfs également normales. Au premier examen, retard de trois secondes du réflexe patellaire, tandis que la jambe de l'autre côté exécutait plusieurs mouvements (réflexe croisé). Au deuxième examen, ce phénomène n'existait plus.

Signe de Babinski très net. *Audition* très exagérée : l'enfant crie et tremble à chaque bruit même assez faible. *Goût* conservé. Elle aime les aliments aigres, non salés ; ne boirait pas du thé sans sucre, la *sensation de faim* persiste. Elle rit souvent et pleure parfois tout bas. Jamais de convulsions. Cependant, après l'examen électro-diagnostic, elle présenta, après plusieurs heures des pleurs, et le même jour, des convulsions avec vomissements qui durèrent plusieurs jours. Impossibilité d'at-

tirer l'attention de l'enfant sur un objet voulu. Mobilité du globe oculaire normale. *Les pupilles* réagissent faiblement.

Examen ophtalmologique (docteur Muttermilch). Les taches jaunes ont une coloration bleu-grisâtre. Au milieu de la tache on voit la fovea centralis d'un rouge cerise dont le milieu est plus sombre. Le reste de l'œil est normal. Le fond de l'œil est identique des deux côtés.

Le retard des réflexes et le Babinski indiqueraient ici — contrairement au cas type — une altération du faisceau pyramidal.

Obs. XL. — (**Higier**. *Eod. Loco citato.*)

Z. Z..., jeune fille israëlite, âgée de 12 mois.

Antécédents héréditaires et familiaux. — Les deux grands-pères ont été en parenté (cousins).

Parents à peu près du même âge.

Un frère de la mère est un paranoïaque.

Un second frère maternel est paralytique général.

Des cinq cousins germains de la jeune malade (1 et 3):

Deux garçons ont souffert de la même maladie ; l'un est mort à 3 ans, cachectique ; l'autre à 15 mois de choléra nostras.

Ces deux enfants ont été aveugles et impotents avant leur mort.

Antécédents personnels. — Née à terme. Elevée au sein par la mère.

La maladie actuelle a commencé à sept mois, alors qu'elle pouvait déjà être assise et manger de ses propres mains.

En quelques mois elle a maigri considérablement, et ne pouvait plus tenir aucun objet. Elle ne pouvait plus reconnaître sa mère.

L'enfant se développe mal. Pas de signes de syphilis héréditaire. Crâne aplati d'avant en arrière. Front bas. Salivation

abondante. Dans le décubitus dorsal, les membres inférieurs restent allongés, et le pied est en équin. Coudes en flexion et touchent le thorax. Quand on veut leur donner une position normale, on rencontre une certaine résistance. Tête baissée en avant. Réflexes considérablement exagérés. Hyperacousie nette. Pas de fièvre. Pupilles élargies réagissant faiblement à la lumière. Goût : ne veut pas de boissons froides et reconnaît les boissons chaudes. Réactions des muscles et nerfs aux courants électriques normales. Morte à huit mois en cachexie.

L'examen ophtalmoscopique n'a pu être fait.

Obs. XLI. — (**Higier**. *Eod. loc.*)

U. U..., 13 mois et demie. Frère de la jeune fille de l'observation XL. Né à terme. Nourri artificiellement. Développement normal jusqu'à huit mois.

A neuf mois, sans aucune cause appréciable, il commence à s'affaiblir et à devenir apathique. Les parents remarquèrent sa regression psychique et leur expérience personnelle leur permit de faire le diagnostic eux-mêmes. Réflexes normaux.

Regard atone. Pupilles réagissant à la lumière. Lésions rétiniennes typiques : point rouge brun au milieu de la macula blanche. Les lésions font penser à première vue à l'aspect de l'embolie de l'artère centrale de la rétine. Atrophie du nerf optique. Fixation absente. Nystagmus horizontal.

Obs. XLII. — (**Cotton**. *Arch. Paed N. Y.*, 1902, XIX, 16-21.)

Rosa F..., 2 ans, israëlite. Pas d'antécédents héréditaires.

J'ai appris plus tard que l'enfant unique du cousin germain du père était mort à 20 mois de convulsions avec cécité et idiotie, n'ayant jamais pu rester debout ni assis.)

Parents bien portants. Pas de consanguinité. Pas de spécificité. Un enfant antérieur mort à 7 mois et demi de choléra infantile. Un enfant plus jeune, 6 semaines, paraît normal.

Grossesse et accouchement normaux. Nourrie au sein par la mère jusqu'à 18 mois.

Jusqu'à 6 mois, l'enfant paraissait normale, quand elle a eu à cette époque une bronchite. Pas de rougeole. Première dent à 9 mois.

A 9 mois, l'enfant aidée, ne pouvait se tenir debout. Depuis cette époque, l'enfant s'affaiblissait beaucoup de plus en plus. Constipation. Progressivement, établissement d'une cécité.

Etat actuel. Enfant d'embonpoint normal avec une atrophie évidente des membres inférieurs. Anémie. Strabisme convergent. Pupilles inégales. La droite est deux fois plus grande que la gauche, ne réagissant pas à la lumière. L'enfant paraît complètement aveugle. Elle ne peut pas tenir la tête droite. Spasticité des quatre membres, surtout marquée au bras droit. Réflexes très exagérés. Troubles de la sensibilité. Le moindre bruit provoque des spasmes pendant la durée desquels on note du nystagmus, la rotation interne et adduction des bras. Ces spasmes durent de 15 à 60 secondes.

Température normale. Pouls rapide.

Examen du fonds de l'œil : disques normaux. Tache jaune : lésions caractéristiques : petit cercle rouge entouré par une zone blanche.

Mort deux mois après. Impossibilité d'autopsier.

Obs. XLIII. — (**Hymanson**. *N. Y. Med. J.*, 1902; XXVI, 60-61.)

Louis Meyer, 15 mois.

Père, 27 ans ; mère, 26 ans, nés en Russie. En Amérique depuis 11 ans. Pas de consanguinité. La mère, au quatrième mois de la gestation aurait eu de fortes coliques abdominales (?)

ayant duré huit jours. Père bien portant. Un enfant antérieur bien portant. Le grand oncle de l'enfant (père du grand père paternel de l'enfant) avait eu 11 enfants; 5 sont morts avant 2 ans avec des têtes volumineuses et un rire d'idiots. Ils étaient paralysés, ne voyaient rien, et ne pouvaient rien saisir.

L'enfant se portait bien jusqu'à 4 mois. A cette époque, il se montra inquiet, agité. La mère remarqua un écoulement d'oreille, l'enfant se calma et sous l'influence d'un traitement approprié, et l'écoulement cessa complètement. Normal jusqu'à l'âge de 7 mois ; il saisissait les objets, jouait avec ; soutenu par la mère, il pouvait rester debout. Le huitième mois, l'enfant a cessé de s'intéresser à son entourage. Il est devenu apathique. ne pouvait tenir la tête droite, et de temps en temps, exécutait des mouvements avec ses membres inférieurs. Tête volumineuse. Fontanelles ouvertes, fluctuantes, l'A... pensa alors à une hydrocéphalie. A 10 mois, les fontanelles étaient fermées et n'augmentaient plus de volumes. Elevé au sein par la mère; à 6 ans, première dent; actuellement il en a sept. Bronchites fréquentes.

Affaiblissement graduel ; ne peut tenir la tête droite, la rejette en arrière. Son développement physique et psychique semble s'être arrêté. Muscles lâches. Mouvements spontanés disparaissent. Aspect général idiotique. Regard atone. Il paraît voir la lumière, mais ne reconnaît pas ses parents. Paraît être sourd, mais tressaille lorsqu'on frappe à la porte. Goût à peu près conservé, reconnaît les substances amères, salées et sucrées. Pendant le sommeil, les yeux et la bouche restent grand ouverts. Réflexes subsistent. Réaction au courant faradique normale.

L'enfant empire de jour en jour. Examen des yeux ; pupilles légèrement contractées, égales. — Argyll-Robertson. Pas de nystagmus ni strabisme. Lésions de W. Tay de la tache jaune. Atrophie des nerfs optiques, grisâtres. Vaisseaux rétrécis.

Mort à 19 mois. Deux semaines avant sa mort, il ne man-

geait plus rien. Son état d'amaigrissement était considérable, et il ne pouvait plus remuer les extrémités. Opposition à l'autopsie.

C'est ce cas qui a été rapporté par **Schapringer.** (*N. Y. Med. Monatschrifft*, 1902, 167.) avant que Hymanson l'ait publié dans le *N. Y. Med. Journal.*

Obs. XLIV. — (**Wachenheim**. *N. Yorker Medicinische Monatschrifft*, 1902. p. 279).

Enfant de 16 mois, israëlite russe, de famille sans tares. Frères et sœurs normaux.

Commencement de la maladie à 5 mois. La mère remarquait un affaiblissement progressif corporel et mental, avec diminution de la vue.

Examen. Extrémités, surtout les supérieures, parésies à un haut degré. Les réflexes cutannés et oculaires disparus ; la puissance visuelle réduite à presque rien. A l'examen du fond de l'œil, une tache rouge cerise dans la macula avec épaisse zone blanche l'entourant. Nerf optique atrophié.

Wachenheim a observé *quatre autres cas* de cette affection.

Obs. XLV. — (**Gessner**. *Munch. Med. Wochenschr.*, 1903, I, 295).

Jeune fille, 15 mois, israëlite.

L'enfant était saine à la naissance, et jusqu'à sept mois elle se portait bien. Depuis cette époque elle devenait de plus en plus faible. Les membres ne se mouvaient plus. Les parents constataient une certaine raideur des extrémités. Pas de vomissements ni d'autres symptômes cérébraux. Audition bonne. Enfant incapable de rester assise ou debout. Il s'est développé

une paralysie spastique de tout le corps. Perte de la vue. Pas de spécificité, ni de tuberculose, ni névropathie.

Examen du fond de l'œil. Image pathognomonique. Les nerfs optiques des deux côtés étaient atrophiés ; dans la région de la macula, on note un espace blanc arrondi de dimension de un diamètre et demi par rapport à la papille. Au milieu un point rouge.

L'enfant est morte 14 jours après notre examen.

Obs. XLVI. — (**Sachs.** *J. nerv. a. ment. dis.*, 1903. XXX, 1-13).

C. J... Enfant né de parents israëlites.

Agé de 2 ans et 7 mois.

En septembre 1901, la première fois que je l'ai vu, la mère avait trois enfants : 1° aîné 6 ans, bien portant ; 2° *second mort* à 16 mois. Deux mois avant sa mort, la mère s'est aperçue qu'il était aveugle. Il n'avait jamais pu rester assis, ni pu proférer aucun son. Pas de convulsions. Accès fébriles de temps à autre. Il s'agissait probablement de l'idiotie familiale.

3° *Notre malade.* Mère nerveuse pendant sa grossesse. Accouchement normal. Enfant normal. On aurait noté des vomissements fréquents (?) ; il ne pouvait rester assis. La mère croit que l'enfant la reconnaissait de 6 à 10 mois ; c'est depuis cette époque que l'enfant aurait commené à perdre la vue. A 1 an, cécité complète. Augmentation de la faiblesse générale ; fond de l'œil caractéristique. A 19 mois, vomissements, convulsions. Puis, contracture extrême des membres supérieurs et inférieurs. Difficulté de la déglutition. Tressaillements au moindre bruit. L'amaigrissement augmentant de plus en plus, l'enfant est mort en octobre 1901. Les deux derniers enfants avaient été élevés au sein par leur mère, le premier au biberon.

Autopsie. 10 heures après la mort.

Cerveau, 784 grammes. Dure-mère adhérente aux os. Corti-

calité tellement dure qu'elle criait sous le couteau. Circonvolutions petites. Les fissures présentaient des particularités indiquant un type de cerveau inférieur. Augmentation de liquide dans la pie-mère.

Examen microscopique. Défaut de développement des fibres blanches du cerveau. Dégénérescence des faisceaux pyramidaux antérieurs et latéraux de la moelle. On peut retrouver ces mêmes lésions dans le trajet de ces faisceaux à travers la capsule interne, la protubérance et le bulbe. Beaucoup plus importantes sont les lésions de la substance grise. Lésions identiques dans la corticalité, les noyaux des nerfs craniens, les cornes antérieures et postérieures de la moelle, et même dans les ganglions sacrés. Un peu de prolifération névroglique. Ce qui est plus remarquable, c'est l'absence de toute cellule normale. Le corps cellulaire est tout à fait altéré, le protoplasma est désintégré, plus ou moins homogène, noyau périphérique, se confondant insensiblement avec la masse protoplasmique.

Dans certaines cellules le noyau manque complètement. Les cellules ganglionnaires ne présentent plus parfois qu'un contour.

On n'a pu examiner les yeux.

Obs. XLVII. — (**Lange** et **Schütz**. *München. med. Wochenschrifft*, 1903, n° 38.)

Lange présente un enfant atteint d'idiotie amaurotique.

Schütze en donne l'examen microscopique.

Un enfant, dont le père doit être mort de cette maladie, était atteint à l'âge de 3 mois ; d'abord paralysie des membres inférieurs, puis des supérieurs. Cécité commençante. Le développement psychique ne se produisait pas. Mort à 15 mois en marasme.

Autopsie. Diminution de volume de la moelle dans tous ses diamètres. Atrophie et augmentation de consistance de l'écorce

cérébrale. Médiocres traces de méningite. Nerfs optiques étaient dans leur portion postérieure et la plus proche du foramen opticum de la dureté d'un tuyau de plume ; un étranglement dans leur trajet osseux ; de nouveau plus épais auprès du bulbe.

Examen microscopique. — Sclérose des faisceaux pyramidaux. Commencement de dégénérescence et atrophie des cellules des cornes antérieures, et des faisceaux pyramidaux, dans la moelle allongée et les pédoncules cérébraux, dégénérescence dans la capsule interne, dans les couches optiques, et les fibres blanches du cerveau. Considérable atrophie du nerf optique.

Obs. XLVIII. — (**Sachs.** *A case of amaurotic family idiocy. Johns Hopkins hosp. Bull. Baltim.*, mars 1904, XV. 94-95.)

Concernant enfant de 14 mois.

Père et mère israëlites russes. Pas de syphilis relevée. Aucune parenté entre eux.

Antécédents. Rougeole à 12 mois.

Cet enfant est le troisième. L'aîné, 5 ans, se porte bien ; le second est mort de diphtérie.

On ne connaît pas de cas de maladie semblable chez les ascendants paternels ou maternels.

Cet enfant a été élevé au sein et son régime a été complété de lait de vache de bonne qualité. Les selles ont toujours été très dures et éliminées avec difficulté.

P. E. Le patient est chétif, d'apparence maladive ; son visage est sans expression. Parfois il semble sourire. Il ne peut soutenir sa tête qui retombe en avant et en arrière.

Les pupilles sont égales et légèrement dilatées. Elles réagissent à la lumière. L'enfant remarque les objets et les suit dans

leurs mouvements, mais il semble percevoir moins nettement leur périphérie. Il paraît entendre : les bruits soudains le font tressaillir. Ses muscles subissent des secousses spasmodiques par intervalles. En cherchant à faire remuer ses bras, on sent une certaine raideur, qui n'est pas la rigidité vraie.

Réflexes. Les réflexes des membres supérieurs et inférieurs sont très exagérés. Le réflexe massétérin est vif et accompagné d'une contraction de l'orbiculaire. Pas de clonus du pied, mais un mouvement rapide du tendon d'Achille. Une excitation de la plante du pied amène le phénomène de la flexion des orteils.

Pas d'atrophie locale, pas de paralysie d'aucun muscle.

Sensibilité conservée sur tout le corps. La piqûre d'une épingle est suivie d'une secousse de tout le corps.

Examen ophtalmoscopique (Dr Randolph). « Tache rouge cerise entourée d'une région de couleur grise. Disques optiques un peu pâles. »

A partir de ce moment le patient s'affaiblit progressivement; il ne peut plus rien tenir dans ses mains ; puis il éprouve de la difficulté pour avaler, symptômes qui ne font que s'accentuer. La vision semble disparaître complètement, le patient ne répond plus à l'appel, ne réagit plus à la lumière brillante, mais tressaille encore quand on fait entendre un bruit un peu fort. Accentuation de la rigidité des membres. Légères contractures dans les jambes. L'enfant eut plusieurs attaques de rire, sans qu'aucune cause extérieure ait paru de nature à les provoquer.

La faiblesse augmentant, le patient diminuant de poids, la figure s'émaciant, il mourut en marasme le 29 février 1904.

Obs. XLIX et L. (**Heveroch**. *Wiener klin. Rundschau*, 1904, XVIII, p. 634.

Deux sœurs âgées respectivement de 2 ans et quart. Nais-

sance normale. Bien développées. A 6 mois elles commençaient à manquer de netteté dans le regard, ne fixaient pas, ne reconnaissaient personne, et leur développement restait stationnaire. Muscles lâches, parétiques, mais peu atrophiés. Les enfants ne pouvaient s'asseoir ni se tenir debout; ils gisaient sans forces, et accomplissaient seulement des mouvements incoordonnés.

Spontanément ou par des excitations extérieures se présentaient des spasmes. Ordinairement aucune manifestation de l'ouïe, de l'odorat, mais goût intact.

De l'intelligence aucun vestige ne subsistait. Parents bien portants. Ascendance paternelle et maternelle présente : alcoolisme, épilepsie et arthritisme déformant.

Ces deux cas diffèrent du type de Sachs par plusieurs points :

1° Les enfants sont catholiques et non israëlites.

2° Il manque le signe caractéristique de la tache jaune, l'hyperacousie, la réaction à la lumière projetée.

3° Un des enfants a dépassé la deuxième année.

Obs. LI. — (**Grosz**. *Ungar. med. Presse*, 1904, 309.)

Fille de 6 mois. Pas de tares héréditaires. Née dans des conditions normales. Développement normal pendant les six premiers mois, puis apathie et régression du développement; sœur bien portante, 4 ans.

Les extrémités inférieures présentent un état spastique. Muscles très excitables à l'action des courants faradiques. Lésions caractéristiques de la tache jaune.

Les résultats de l'autopsie n'ont pas été publiés.

Obs. LII. — (**Grosz**. *Nach Falkenheim.*)

Un cas d'enfant, mort de cette affection, non publié, mais signalé par Grosz à Falkenheim par correspondance.

Obs. LIII. – (**Hirschberg**. *Centralblatt*, 1904, t. XXVII. p. 12-14).

Fille, première née, 10 mois, israëlite.

Enfant affaiblie, rachitique, sans affection interne appréciable, mais idiote, d'après le diagnostic du professeur Mendel.

Pas de syphilis dans les antécédents. Pas d'antécédents névropathiques. Les yeux paraissent suivre la lumière. Pupilles réagissent. Lésions de la macula caractéristiques. Nerf optique normal.

Huit mois après. Enfant pâle, maladif, paraissant complètement aveugle. Fond de l'œil, comme plus haut, seulement le nerf optique est plus pâle. L'auteur apprit deux ans plus tard que l'enfant était morte dans le courant de ce temps.

Les parents présentaient de la consanguinité.

Obs. LIV. — (**Sterling**. *Gaz. Lekarska*, 1904).

Fille Cyrk... 11 mois, israëlite.

La mère a remarqué que depuis l'âge de six mois l'enfant a cessé de se développer. A cette époque, elle ne pouvait tenir sa tête droite, elle tombait soit en arrière, soit sur une des épaules. Jusqu'à six mois l'enfant était très vive, mais ne reconnaissait pas son entourage ; el riait souvent quand on s'adressait à elle elle, jouait et était tellement mobile, que sans surveillance elle serait tombée du lit.

Cet arrêt de développement physique et mental serait survenu progressivement ; l'enfant aurait fait deux chutes sur la tête.

La mère avait été frappée par le changement de volume de la tête qui, depuis le cinquième mois, augmentait de plus en plus. Depuis le sixième mois l'enfant a commencé à maigrir, et depuis elle dépérit petit à petit. Depuis le septième mois,

l'enfant qui dormait auparavant très bien ne passe plus une nuit tranquille.

Depuis le deuxième mois l'enfant pouvait rester debout sans laisser tomber la tête en arrière. La mère a bien remarqué la différence de la disposition de l'enfant ; avant elle était gaie, vive, à présent elle pleure, elle est apathique. Auparavant, couchée, elle cherchait à se relever et changer de position, maintenant elle reste immobile et apathique. La mère affirme que l'enfant n'a jamais vu, ne reconnaissait pas son entourage, ne distinguant qu'une forte lumière. Ouïe au contraire toujours très sensible ; il suffisait d'un bruit léger pour la faire tressaillir. Au contact l'enfant tressaille et pleure. Goût normal. Odorat, aucune indication.

Jamais de vomissements, ni de convulsions, ni de fièvre. Pas de signes éruptifs sur le corps ni la plante des pieds à la naissance.

Père 30 ans, mère 23 ans. Pas de consanguinité. Un des cousins du père est atteint d'une maladie mentale. Pas de spécificité.

Un enfant antérieur actuellement normal.

L'enfant malade a eu ses deux premières dents à 5 mois. A présent s'en montrent deux autres avec implantation vicieuse.

Etat actuel. L'enfant reste immobile sur les genoux de sa mère sans chercher à changer de place. Pas de mouvements des membres inférieurs, extension continuelle des deux gros orteils. Les membres supérieurs, constamment en mouvement, automatiques. Tête rejetée en arrière. Un bruit quelconque fait tressaillir l'enfant ; quand on la touche, le même phénomène a lieu. Si l'on met un objet dans ses mains, elle ne cherche pas à le retenir ; si l'on ferme passivement sa main, elle laisse néanmoins tomber l'objet. Pupilles égales réagissent à la lumière. Muscles mous. Réflexe patellaire vif. Babinsky. Signe rare : quand on excite la paume de la main, les doigts s'étendent comme on l'observe sur le membre inférieur. Fond de l'œil caractéristique. Nerfs optiques atrophiés. Vaisseaux rétrécis. Les yeux ne paraissent distinguer que la lumière.

Obs. LV. — (**Eliasberg** (de Riga). *Zeitschrift f. Augenheilkunde*, 1905).

Chana Lifschitz, fille israëlite de 7 mois, de Polotsk (G. de Witebsk). Elle m'a été envoyée par l'ophtalmologiste docteur **Schönfeldt**, qui a fait le diagnostic. Mère âgée de 32 ans. Père de 35 ans. Mariés depuis 11-12 ans. Pas de consanguinité. Pas de tares.

Sur sept enfants, quatre sont morts, dont le troisième à l'âge de deux ans et demi, de la même maladie que la petite C. L...

L'enfant se tient raide, ses extrémités inférieures sont en extension ; les extrémités supérieures n'exécutent presque pas de mouvements. L'enfant suit avec les yeux une forte lumière. Paraît ne pas entendre bien. Sensibilité très diminuée à la face. Elle ne reconnaît pas sa mère. Ne peut rester assise, la tête tombe en avant. Les réflexes tendineux sont impossibles à obtenir à cause de la raideur des membres. Pas de clonus du pied, ni de Babinski.

Rien extérieurement d'anormal aux yeux. Pupilles égales, réagissent à la lumière. Les taches jaunes sont caractéristiques. Papilles blanchâtres, vaisseaux normaux.

Obs. LVI. — (**Spielmeyer**, 1905).

L'A... rapporte le cas d'une famille qu'il a observée.

1° L'aîné des enfants est bien portant, après sa naissance infection syphilitique du père (?).

2° Commencement de la maladie chez les trois autres enfants au moment de la deuxième dentition, présentant la triade symptomatique : crises épileptiformes, affaiblissement rapide, et cécité progressive. Le plus jeune des enfants n'eut des convulsions qu'au début, présentait un état d'agitation, et des

troubles d'aphasie transcorticale (?). Aucune apparence de lésion localisée ou systématisée du système nerveux central.

L'examen anatomique d'un des cas montra une maladie diffuse du système nerveux central, semblable à celle décrite par les auteurs.

Obs. LVII. — (**Schaffer**, 1902-1905).

Schaffer a vu sept cas d'idiotie amaurotique. Six sont morts ; le septième est encore en observation (1905).

Le deuxième cas a été publié en 1902 dans la *Wiener Klin. Rundschau*, 1902, p. 16.

Une jeune fille de seize mois, d'une famille sans tares névropathiques. La sœur est tout à fait bien portante. Elle a montré les signes de la maladie de Sachs avec l'aspect caractéristique de la macula aux deux yeux, — configuration extérieure normale du cerveau — moelle (faisceaux pyramidaux) intacte.

Obs. LVII *bis*. — (**Mac Kee, Schumway et Buchanan**, 1905).

Nous n'avons pu nous la procurer.

N. B. — Nous avons rangé, à la suite de nos observations, les cas de Kuh, Claiborne, Mülberger, de Bruyn et Burnet, qui paraissent douteux. Nous n'avons même pas jugé utile de donner celle de de Bruyn, qui doit rentrer dans un autre cadre nosologique.

Obs. LVIII. — (**Kuh**. *J. of. n. a. m. des.*, 1900).

Ce fait diffère, à beaucoup de points de vue, des cas décrits et, seul, le fond de l'œil me permit d'affirmer le diagnostic.

Enfant, fille, 13 mois. Parents israëlites. Pas d'antécédents

de consanguinité, d'alcoolisme, de vésanie. Pas de syphilis paternelle. Enfant née à terme, bien développée après une période de gestation bien conduite et sans traumatisme.

L'enfant se développait bien jusqu'à l'âge de 5 mois. Vers cette époque, la mère s'aperçut que l'enfant ne pouvait plus tenir la tête droite. Vers la même époque, elle paraissait perdre la vision ; elle voyait encore, néanmoins, la lumière. Elle pouvait mouvoir ses mains et ses pieds, mais n'avait pas beaucoup de forces. Elle ne pouvait rester assise, ni se tenir debout ou marcher, ne paraissant reconnaître personne, même pas sa mère, ni voir quoi que ce soit autour d'elle. Elle tournait la tête quand on lui parlait. L'audition paraissait normale. A l'âge de 1 an, elle avait sa première dent. Constipation. Depuis les deux ou trois derniers mois, la petite malade a souffert de spasmes dont la fréquence augmentait rapidement. Depuis l'âge de 6 mois, l'enfant n'a presque jamais pleuré.

Etat actuel : l'enfant a un volume normal, mais elle est très maigre. Les muscles sont lâches, sauf au bras droit, où il existe un certain degré de rigidité ; tous sont atrophiés. L'expresssion de la physionomie est celle d'une idiote. *Crâne volumineux*. Fontanelles ne sont pas encore fermées. Oreilles très larges, lobule adhérente. Papilles larges, réagissant à la lumière. Le moindre bruit produit un spasme généralisé (hyperacousie). Parfois il semble que l'enfant aperçoit une forte lumière, mais ce n'est pas certain. Il est hors de doute qu'elle ne voit pas les objets. *Reflexes absents*.

Pendant l'examen, l'enfant présente beaucoup de spasmes dus soit à un bruit — et dans ce cas généralisé, — soit spontanément, — et alors limités à une partie du corps. Au début, le côté gauche de la face commençait à se contracter et les deux yeux étaient déviés à gauche, puis série de contractions rythmiques des muscles extrinsèques des yeux, ce qui faisait mouvoir les globes oculaires à gauche de la ligne médiane. Aussitôt après les convulsions, affectaient le bras, la jambe à

droite et, un peu plus tard, le pied gauche participait à ces mouvements. Ordonnance : KI et SrBr, 22 octobre.

Le 12 novembre, la mère m'apporte de nouveau l'enfant. Les contractions sont devenues, dit-elle, moins fréquentes, moins violentes et duraient moins longtemps. Durant la dernière semaine il n'y en aurait presque pas eu. Médication irrégulièrement faite.

Depuis quelques jours l'enfant aurait fréquemment pleuré ; sept dents ont poussé depuis les trois dernières semaines. Appétit bon, on dirait que la malade a engraissé. Pupilles dilatées. Pouls 132. La percussion avec les mains (*clapping of the hands*), qui produisait toujours des spasmes, n'a aucun effet à présent ; mais il y a des contractions classiques irrégulières, affectant diverses parties du corps, pendant lesquelles les yeux sont tournés à gauche. Ces contractions paraissent survenir spontanément.

J'ai revu l'enfant le 16 avril 1899. Le crâne était considérablement augmenté de volume. Les contractions, moins fréquentes, ressemblent plutôt au type du « petit mal » épileptique. L'état général est le même. Dentition complète. L'enfant est morte. La parésie augmentait progressivement et, à la fin, l'enfant était paralysée de tous ses membres. Le crâne s'élargissait également, les spasmes moins fréquents.

Différences du cas actuel avec le cas typique de Sachs :

1° Fréquence des contractions épileptiformes ;

2° Existence d'une hydrocéphalie.

Ces deux symptomes ont été déjà relevés, mais n'occupaient pas, comme ici, une place aussi prépondérante.

L'A... pense — contrairement à l'opinion de Sachs sur l'arrêt de développement — à un processus rétrogressif et destructif.

Le docteur **Beard** a examiné le fond de l'œil des cas de Kuh et de Hugh Patrick.

« Le disque est d'un volume normal, ses bords sont très nets et l'anneau choroïdal se distingue particulièrement, à cause de l'absence de la striation radiale que l'on voit normalement

chez les enfants. La lame criblée est un peu voilée, mais visible. Contrairement à ce que je croyais trouver, il n'y avait pas d'atrophie avancée du nerf optique et de la rétine. Partie externe du disque beaucoup plus blanche et vaisseaux rétiniens diminués de calibre. Le pigment choroïdal et hexagonal normal. Autour de la fovea centralis, concentriquement et trois fois plus large, disque de la couleur du foie. Ce disque est le centre d'une zone gris blanchâtre. Cette zone se confond peu à peu avec la coloration rouge orangé de la rétine... »

Obs. LIX. — (**Claiborne**. *J. of. nerv. a. ment, Dis.* 1900. p. 664).

Enfant normal à la naissance et bien portant jusqu'à 9 mois. A ce moment on a noté un strabisme externe de l'œil droit. Plus tard on a noté un ptosis du même côté. La même chose s'est produite du côté opposé.

Comme antécédents héréditaires . Père mort de tuberculose.

Quoiqu'il n'y ait pas de signes en faveur de syphilis on a essayé le traitement spécifique, après quelque temps de traitement, strabisme et ptosis disparaissent. Mais néanmoins la cachexie se développait, l'intelligence commençait à baisser. Les symptômes du côté des yeux sont revenus et l'enfant est mort peu après. A l'autopsie on a trouvé une tumeur dans les tubercules quadrijumaux. Nodules également dans les poumons, la rate, et les glandes bronchiques. C'est le premier cas vu chez un enfant non israëlite.

Claiborne rapporte également un autre cas d'un enfant chrétien ayant présenté des lésions analogues.

Il est curieux, dit Claiborne, qu'un tubercule puisse produire des symptômes analogues à cette affection. Pour lui, on n'aurait pas assez examiné les centres au point de vue des lésions tuberculeuses possibles, on a fait trop attention au système nerveux central et à la corticalité. Sept cas ont été en

traitement à la clinique Vanderbilt. Tous étaient israëlites polonais. Dans leurs antécédents ni tuberculose, ni consanguinité.

Obs. LX et LXI. — (**Mülberger**. *Munchen. Medicin Wochensch*, 1903.

Deux enfants, frère et sœur. Parents allemands vivants, bien portants, âgés respectivement de 38 ans et 33 ans. Pas d'antécédents héréditaires névropathiques, tuberculeux spécifiques. Le garçon a actuellement 3 ans et demi.

1er *enfant*. Bonne grossesse, accouchement normal. Enfant de volume moyen. Sevré de bonne heure. Un mois environ après, la mère aurait remarqué pour la première fois que l'enfant ne la suivait pas des yeux quand elle voulait le lui faire faire. Elle n'y fit tout d'abord pas attention et ce ne fut que vers un an qu'elle s'adressa sur le conseil d'un médecin à un oculiste, qui lui affirma que l'enfant était aveugle. L'enfant maigrissait progressivement.

Etat actuel. Hauteur 88 centimètres. Etat général assez bon ; assez bien développé. Pas de rachitisme. Musculature faible. Articulations peuvent exercer des mouvements actifs et passifs. Les organes thoraciques et abdominaux sont normaux. Nystagmus ? (les yeux sont continuellement en mouvement). Papilles ne réagissent pas. L'enfant ne peut rester debout ni marcher. Il ne peut même rester assis qu'un temps assez court, et il reste tout le temps étendu dans le décubitus dorsal. Tout son corps est alors en mouvement. Cela empêche la recherche des réflexes. Crie de temps en temps, rit par moments. Parole manque totalement. L'enfant ne se nourrit depuis deux ans qu'avec du café et de la soupe au pain. Il ne veut manger rien d'autre. La déglutition et la mastication sont défectueuses. Troubles des sphincters.

Examen des yeux. 1° gauche : papille ovalaire, de couleur

gris sombre, les vaisseaux sont très étroits. La région de la macula a l'aspect, sur une surface qui égale à deux fois le diamètre papillaire, — d'une zone de couleur rouge pâle et entourée par une zone ronde de couleur noire. Le point rouge central manque. 2° dr. papille noire. Même aspect qu'à droite. Le fond de l'œil périphérique offre un aspect granulé.

La *seconde enfant* est née également spontanément. Nourrie par la mère pendant cinq mois. Agée actuellement de 15 mois, très pâle, sans rachitisme. Musculature faible, articulations mobiles. L'enfant reste bien debout, mais n'a jamais essayé de marcher. Elle peut très bien saisir les objets, mais ne les voit pas. Les membres se meuvent constamment ; elle rit beaucoup et sans cause. Pas de troubles sphinctériens. Mouvements continuels des yeux (Nystagmus ?), pupilles ne réagissant presque pas à la lumière. Sous l'influence des rayons dirigés sur l'œil, elle ferme l'œil. Examen de l'œil : 1° gauche : papille ronde, rougeâtre, artères très rétrécies ; pas de changements de la macula. Dans la région inférieure du fond de l'œil, on voit des raies pigmentaires noires. Le reste a un aspect granulé ; 2° droit : atrophie grise du nerf optique, le reste analogue à l'œil gauche.

Ainsi, tandis que le garçon devint complètement amaurotique, la jeune fille réagit encore un peu à la lumière. L'intérêt dans ces deux cas consiste en ce fait que dans tous deux la tache jaune ne présente rien d'anormal. Est-ce une exception à la règle comme on voit souvent ?...

Obs. LXII. — (**Burnet.** *J. of. mental sciences*, 1905.)

Garçon, 18 mois, israëlite ; pas de tares héréditaires. Septième enfant. Normal à sa naissance.

Elevé au sein jusqu'à 14 mois, mais on lui donnait en plus d'autres aliments. Quand on est venu le présenter il s'alimentait comme ses parents (?!). Il n'a jamais pu marcher, ni rester

assis, et les seuls mots qu'il sait prononcer sont : « mam. » et « pep. ».

Bientôt les parents ont remarqué que l'enfant devenait de plus en plus apathique et malpropre.

A l'examen, l'enfant ne paraissait pas s'intéresser à ce qui se passait autour de lui. Pas de stigmates de dégénérescence. Rachitisme. Muscles mous et faibles, pas de paralysies. L'enfant ne pouvait rester debout sans être aidé, ni rester assis. La tête ne pouvait pas rester droite, elle avait tendance à tomber en arrière. Réflexes normaux. Ouïe diminuée. Cécité. Examen ophtalmoscopique : atrophie des disques optiques. Mort trois mois après.

Autres enfants avec cécité.

N. B. — Je crois que l'observation de Burnet est plutôt à rapprocher d'une encéphalite d'origine gastro-intestinale que de l'idiotie amaurotique. L'absence de lésions caractéristiques de la macula permet de rejeter cette observation comme douteuse.

Obs. LXIII. — (**De Bruyn.**)

Garçon chrétien de 16 mois.

Nous ne donnerons pas cette observation qui, à notre avis, n'a rien à faire avec l'affection de Sachs. Il s'agissait en effet d'une tumeur cérébrale. (Kyste dans chaque lobe pariétal, symétriquement.)

CONCLUSIONS

I. — L'Idiotie amaurotique familiale (W. Tay-Sachs) se présente dans la première enfance chez des sujets d'une même famille, en particulier et sans que rien puisse donner la clef de cette bizarrerie, chez des israëlites d'origine russe. Elle est fatalement progressive et se termine par la mort en marasme vers 2 à 3 ans.

II. — L'examen ophtalmoscopique lèvera tous les doutes au sujet du diagnostic (Lésion de Warren Tay).

III. — Anatomiquement cette affection est caractérisée par une dégénérescence primitive de *toutes* les cellules nerveuses, dans *tout* le système nerveux central, sans participation importante de la névroglie, sans lésions vasculaires, sans névrites périphériques.

IV. — La pathogénie est inconnue; on en est réduit aux hypothèses. On croit être en présence d'un trouble de l'évolution des cellules nerveuses ou plutôt un arrêt de leur développement par **incapacité vitale**. (*Lebensunfähigkeit*) du protoplasma cellulaire, devant un fonctionnement qui, quoique physiologique, automatique, cependant relativement à la valeur inférieure (*sub. normale)*

de ce protoplasma, se trouverait être hyperfonctionnel, surmènerait et tuerait les centres qu'il était chargé d'éduquer (*Aufbrauchkrankheit*, maladie du surmenage de Edinger).

Vu : Le Président de la Thèse,
BRISSAUD.

Vu : Le Doyen,
DEBOVE.

Vu et permis d'imprimer :
Le Vice-Recteur de l'Académie,
L. LIARD.

BIBLIOGRAPHIE

Berrd. — The apparences. (Examen du fond de l'œil dans le cas de S. Kuh). *J. of. nerv. a ment. Dis.*, 1900, 270.

Bourneville. — Traité de Brouardel et Gilbert. Idiotie, p. 59.

— *Archives de neurologie*, 1904, p. 146.

— Idiotie et cécité. *Progrès médical*, 1896, 20-26.

— Consulter les comptes rendus du service de Bicêtre.

Buchanan (Mary). — Ocular manifestations in amaurotic family idiocy. *Am. J. Sc. Philadelphia a. New-York*, 1905, CXXIX, 31, 35.

Bruyn (de). — Vorstellung des Falles in der Nederlandsche. *Vereeniging voor Pediatrie*, XIV. *Vers.*, 1898. *Ned. Tijdschr. voor Geneeskunde*, 1899, 233.

— Amaurotische familie-idiotie. Weekblad van het Ned. Tijdschr. v. Geneesk, 1900. Bd. II, 499.

Burnet. — A Case of. amaurotic family idiocy. *J. of. mental Sciences*. London, 1905, 125-128.

Carter. — Knapp's. *Archives of. Ophtalmology and otology*, 1894, p. 126.

Chaslin et Rousseau. — In Grancher et Comby. Maladies des enfants.

Clairbone. — Amaurotic family idiocy. *J. of. nerv. a. m. Dis.* 1900, p. 664.

Concetti. — Idiozia familiare ed alcoolismo. *Bull. d. r. Acc. Med., Roma*, 1898-1899, XXIV, 609-676.

Cotton. — Amaurotic family idiocy. *Arch. Paediat. New-York*, 1902, XIX, 16-21.

Eliasberg (de Riga). — Ein Fall von Tay-Sachschen amaur. fam. Idiotie. *Zeitschrifft für Aügenheilkunde*, XIII, 553-558.

Falkenheim. — Uber familiäre amaurotischen Idiotie ùnter Mittheilung eines Falles dieser eigenartigen Krankheit. *Deutsch. Med. Wochenschrifft*, Leipsig ù. Berlin. 1901, XXVII, 170-171.

— Uber familiäre am. Idiotie. *Jahrb. für Kinderheilkunde*. Berlin, 1901. 3e F. IV, 123-171.

Frey. — Demonstration mikroskopischer Gehirnpräparate von einem Falle der Sachs'schen Idiotia amaur. fam. *Pester. med. ch. Presse*, 1899, 25.

Gessner. — Zùr Kasnistik der familiären amaurotischen Idiotie. *München. Med. Wochenschrifft*, 1903, 1-125.

Goldzieher. — Hirschberg *Centralblatt*. 1855, p. 219. *Wiener med. Wochenschrifft*, 1885, II, 336.

Grosz. — Sachs fèle idiotia amaurotica familiaris ujabb esète. *Orvosi hetil.* Buda Pesth, 1904, XLVIII, 47.

— Abermals ein Fall von Sachsscher. Id. am. fam. *Ungar. Med. Presse*. Buda Pesth, 1904, IX, 309.

Heiman. — A case of. am. fam. idiocy. *Arch. Paed. New-York*, 1897, XIV, 47-52.

Heveroch. — Sachssche fam. amaur. Idiotie. *Wiener Klin. Rundschau*, 1904, XVIII, 634.

— Sachsova familiarni amaurotika Idiotia. *Casop. lek. cesk. v. Praza*. 1904, XLIII, 267-330.

Higier. — Zur Klinik der familiären Opticus affection. *Deutsch. Zeitschrifft für. Nervenheilkunde*, 1897, Bd. 10. 489-505.

— Weiteres zur Klinik der Tay-Sachschen familiären paralytisch-amaurotischen Idiotie. *Neurol. Centralblatt*, 1901, n° 18.

— La mal. de W. Tay-Sachs. (Idiotismus familiaris paraly-

tico-amauroticus). *Gaz. lek. Warszawa*, 1902, XXII, 54-63.

Hirsch. — The pathological anatomy. of « a fatal disease of infancy with symetrical chauges in the yellow spot » (W. Tay) « amaur. fam. idiocy » (Sachs) « infantil cerebral degeneration » (Kingdon a. Russell.) *J. of. nerv. a. m. Dis.*, 1898, p. 538.

Hirschberg (de Berlin). — « Der Graublaue Hof um den gelben Fleck » als Ursache von angeborener doppelseitiger Erblindung, ist neuerdings mehrfach (von Knapp, Magnus, und A.) beschrieben worden. *Centralblatt für präkt. Augenheilkunde*, 1888, p. 14.

— Ein Fall von Schstörung bei Idiotie. *Centralblatt. f. präkt. Augenheilkunde* Leipsig, 1904, XXVIII, 12-14.

Holden (de New-York). — Pathological report of the eyes of Dr Hirsch's patent with amaurotic family idiocy. *J. of. n. a. m. D.*, 1898, p. 550.

— Avec discussion de la réunion annuelle de la société de neurologie américaine, mai 1898.

Hymanson. — A Case of. am. fam. idiocy. *New-York med. Journal*, 1902, LXXVI, 60-61, 2 figures.

Jacobi. — Three cases of. am. fam. idiocy. *Arch. Paed. New-York*, 1898, XV, 561-573.

— Ein einjähriges kind mit am. f. Id. *N.-Y. Acad. of medecine* (Sect opht. a. Otol). Séance, 21 fév. 1898. Repf *Zeitschrifft f. Augenheilk.*, 1899, I, 396.

— Fall. von am. Id. *N.-Yorker med. Monatschrifft*, 1899, 105.

Kingdon (de Nottingham). — A rare fatal disease of infancy with symmetrical changes at the macula lutea ophtalm. *Society transact. of united Kingdom*, XII, 1892, 126.

— Symmetrical changes of the macula lutea in an infant. *Ibid.*, 1894, XIV, 129.

Kingdon et Russel. — Infantil cerebral degeneration with symmetrical changes at the macula. *Med. chirurg. transact.*, 1897, LXXX.

— Infantil cerebral degeneration. *In Albut syst. of the medecine*, VII, 728.

Knapp. — Uber an geborene hofartige, weissgraue Trübung und die Netzhautgrube. 17e *Verhandlung der opth. gesellschaft Heidelberg*, 1885, p. 217.

Koller. — Two cases of « a rare fatal disease of infancy with symmetrical changes in the macula lutea ». *New-York, med. Record*, 1896, 4. 8. 266.

Koplick. — Fam. amaur. Idiocy. *New-York arch. Paediat*, 1897, 785.

Kuh (Sidney). — A case of amaur. fam. idiocy. *J. of. nerv. a. m. Dis.*, 1900, 268.

Lange et Schutze. — Demonstration eines Kindes mit fam. amaur. Idiotie In der med. Gesellschaft. zu Leipsig 21 juillet 1903. *Zit. nach. Münch. med. Wochenschrifft.*, 1903, nº 38.

Mackee. — A case of am. fam. idiocy. *Am. Journ. Sc. Philadelphia a. New-York*, 1905, CXXIX, 22-31.

Magnus de Breslau. — Eigentümliche kongenitale Bildung der macula Lutea auf beiden Aùgen. *Klin. monatsblätter für Aùgenheilkunde*, 1885, Bd. 23, p. 44.

Mohr. — Die sachssche am. fam. Idiotie. *Archiv. für Aùgenheilhunde*, 1900, Bd. 41, 285-310.

Mülberger. — Die familiären amaur. Idiotie ùnd ihre Diagnosé. *München. Med. Wochenschrifft*, 1903.

Onuf. — Amaur. fam. Idiocy. *Brooklyn Med.*, *J.* 1903, XVII, 85.

Patrick (Hugh). — A case of. am. fam. Idiocy. *J. of nerv. a. m. dis.*, 1900, 265.

Pesker (Dora Mlle). — *Thèse*, Paris 1900. Sur les affections familiales à symptômes cérébro-spinaux.

Peterson. — A case of. fam. am. Idiocy with autopsy, 1898. *J. of. n. a. m. Dis.*, 525.

Pooley.

Rey (d'Aachen). — Zit. nach. Falkenheim.

Sachs (de New-York). — On arrested cerebral development with special reference toits cortical pathology. *J. of. nerv. a. m. Dis.*, 1887, p. 541, 3 planches.

— A further contribution to the pathology of arrested cerebral development. *J. of. n. A m. D.*, 1892, 603.

— *The nervous discases of children*, 1895, p. 396.

— A family form idiocy. *New-York med. J.*, 1896, mai.

— Lehrbuch der Nerven Krankheiten des Kindesalters. *Leipzig u. Wien Franz Denticke*, 1897.

— Die amaurotische fam. Idiotie. *Deutsche med. Wochenschrifft*, 1898, 24, 33.

— L'idiozia am. fam. *Clini di Viehna Napoli*, 1898, 1, 127-131.

— Encyclopädische Jahrbücher der gesamten Heilkunde, 1899, vol. VIII, 239.

— On amaurotic family idiocy, a disease chiefly of the gray matter of the central nervous system. *J. of. n. a. m. Dis. N.-Y.*, 1903, XXX, 1-13.

— Ein weiterer Beitrag zur amaurotischen familiären Idiotie, einer Erkrankung hauptsächlich der grauen Substanz der Zentral nervensystems. *Deutsch. med. Wochenschrifft*, 1903, n° 28, p. 494 et 497 (reproduction du précédent article).

— On amaurotic family idiocy. *Paediatrics NY a L.*, 1903, 1, 8-20.

— A case of amaurotic family idiocy *John Hopkins. Hospital Bull. Baltimore*, 1904, XV, 94.

— A case of. am. idiocy. *Kausas City med.* Index *Lancet*, 1904, 25, III, 127-180.

Schaffer. — *Wiener Klin. Rundschau*, 1902, n° 16.

— Weitere Beiträge für pathologischen Histologie der familiären Amaurotischen Idiotie. *J. für Psych. u Neurol. Leipsig*, 1905, 6, VI, 84-107.

— Zur pathogenese der Tay-Sachsschen am. fam. Idiotie. *Neurol. Centralblatt Leipsig*, 1905, XXIX, 386-447.

— Zür patho-histologie der sachsschen am. fam. Idiotie. *Monatsschrifft f. Psych. ù Neurol. Berlin*, 1905, XVIII, 179.

Schapringer. — *Centralblatt. für präkt. Augenheilkunde*, 1902, p. 177.

— N. Y. Med. Monatschrifft, 1902, 167.

Schumway et Buchanan (de N.-York). — Histological examination of the eyes in case of am. fam. idiocy. *Am. J. sc. Ph. a N.-Y.*, 1905, CXXIX, 35-40.

Smith.

Spielmeyer. — Uber fam. am. Idiotie. *Monastschrifft f. Psych. ù. Neurol. Berlin*, 1905, XVIII, 179.

Spiller. — A pathological study of amaur. family idiocy. *Am. J. Sc. Ph. a. N.-Y.*, CXXIX, 40 50.

Sterling. — Idiotismus familiaris amauroticus. *Gaz. Lek. Warzawa*, 1904, XXIV, 573-645.

Strouse. — Nach. Sachs, le cas n'est pas publié.

Tay (W.). - Symmetrical changes in the région of the yellow spot in each eye of an infant. *Transact. of the opth. Soc. of the United Kingdon*, 1881, 55.

— A third case of the sauce family of the symmetrical changes. *Ibid.*, 1884, vol. IV.

— A fourth instance of the symmetrical. *Ibid.*, 1892, 125.

Vogt (de Langenhazen). — Uber fam. am. Idiotie und Verwandte Krank.heitsbilder. *Monatschrifft für Psych. ù. Neurol. Berlin*, 1905, XVIII, 161-310.

Volkmann. — Die Hirnlähmungen der Kinder, 1892, 46-47.

Wachenheim. — *New-Yorker med. Monatschrifft*, 1902, 279.

Wadsworth (de Boston). — Transact. of. the American. *Ophtalmol. Society*, 1887, vol. IV.

Weygandt-Roubinovitch. — Article idiotie.

TABLE DES MATIÈRES

I. Avant-propos..... 7

II. Historique..... 11

III. Etiologie *a*) Race..... 15
b) Facteurs divers..... 16
c) Familialité..... 18
d) Sexe..... 20

IV. Symptomatologie. Marche. Terminaison..... 22

V. Anatomie pathologique..... 29
1) Anormalités cérébrales..... 29
2) Lésions des cellules et fibres nerveuses..... 31
3) Cervelet, bulbe, corps quadrijumeaux, moelle, ganglions..... 36
4) Lésions rétiniennes..... 37

VI. Pathogénie..... 40
Théorie de Hirsch..... 41
Théorie de Sachs..... 42
Théorie de Schaffer (Th. de l'hyperfonction d'Edinger)..... 44

VII. Diagnostic..... 50
a) Positif..... 50
b) Différentiel 1) Idiotie congénitale avec cécité..... 50

2) Idiotie avec cécité. 51
3) Diplégie cérébrale infantile..... 51
4) Légions cérébrales diverses..... 51
5) Encéphalites d'origine gastro-intestinales..... 52
6) Maladie de Leber.. 53
7) Embolie de l'artère de la rètine..... 53
8) Maladies familiales spasmodiques.... 54

VIII. Observations..... 56

IX. Conclusions..... 105

X. Bibliographie..... 107

XI. Table des matières..... 113

IMPRIMERIE F. DEVERDUN, BUZANÇAIS (INDRE)